

# DNA-analys, konstitutionell

Klinisk genetik

## Remiss

UL-2001 Genetik Konstitutionell [Remisser \(regionvasterbotten.se\)](https://regionvasterbotten.se)

- Se separat provtagningsanvisning för: [Kromosomanalys och FISH, konstitutionell](#)

## ID-kontroll

För utförande av korrekt identitetskontroll se dokument [ID-kontroll](#).

## Provtagning



Provvoly: 2 x 3 ml blod EDTA-rör



Provvoly kapillärt: 2 x 0,5 ml blod EDTA-rör

- Angivelserna är en riktlinje, alla provmängder tas emot. Ange personuppgifter och provmaterial på både rör och remiss.

**Kapillärprovtagning:** Minimivoly för optimal blandning är 375 uL, rör bör fyllas till 500 uL.

**Venprovtagning:** Provrör fylls tills vakuumsug upphör, vänds 8-10 gånger.

- Telomerlängd: för patienter med kraftig pancytopeni bör extra rör tas; 2 x 10 ml.
- FSHD: 4 x 10 ml, provtagen på en måndag förmiddag (vecka utan röda dagar). Det är viktigt att provet ska nå laboratoriemedicin inom 24 timmar. Vänligen kontakta laboratoriet innan provtagning vid frågor, eller om angiven volym bedöms svår att erhålla, t.ex. om provtagning gäller ett mindre barn.

## Provhantering

**Provförvaring:** Kylskåp/ rumstemperatur i väntan på transport. Får ej frysas eller utsättas för temperaturer över +37°C.

**Provtransport:** Provet ska transporteras så att det når laboratoriet provtagningsdagen eller närmast följande vardagar.

## Indikation

Misstanke om konstitutionell (medfödd) sjukdom.

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](https://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

Klinisk genetik

## Referensintervall, beslutsgräns

Ej relevant.

## Interferens/felkällor

Risk för koagel om röret inte fylls till markeringen/ inte blandas ordentligt.

## Svarsrutiner

Anlagsbärartest: svarstid ca 4–6 veckor

Omfattande utredning såsom genpanel, helexomsekvensering, helgenomsekvensering, TRIO-analys m.m.: svarstid ca 3–6 månader

Svarsrutiner för skickeprover varierar beroende på frågeställningens omfattning och hänvisningslaboratoriets rutiner.

## Kommentar

### Genetisk vägledning

Prediktiv test för allvarlig sjukdom ska föregås av genetisk vägledning. Genetisk vägledning kan erbjudas vid Klinisk Genetik på remiss via Cosmic eller pappersremiss.

### Anlagsbärartest

Anlagsbärartest avser testning av släktingar för mutation/er som tidigare har påvisats hos proband i familjen och bör föregås av genetisk vägledning. Ange, förutom persondata på patienten, även namn och personnummer på släkting med känd mutation, eller familjenummer.

Vid anlagsbärartest för Transtyretinamyloidosis (Skelleftesjukan), kontakta gärna genetisk vägledare vid Amyloidoscenrum innan provtagning.

- Telefon/röstbrevlåda 090-785 39 59.
- E-post: [amyloidscenrum@regionvasterbotten.se](mailto:amyloidscenrum@regionvasterbotten.se)

Vid anlagsbärartest för kardiogenetiska sjukdomar, kontakta gärna genetisk vägledare vid Centrum för Kardiovaskulär Genetik innan provtagning.

- Telefon 090-785 12 87.

Frågor rörande anlagsbärartest för övriga konstitutionella (medfödda) sjukdomar kan ställas till genetisk vägledare vid Klinisk Genetik.

- Telefon 090-785 68 22 eller 090-785 85 90.

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

### Externa laboratorium

Analys av en enskild gen, en variant i en enskild gen eller en panel av gener utförs med DNA-analys. Många av dessa analyser utförs vid Klinisk Genetik, Norrlands Universitetssjukhus och omfattas av laboratoriets ackreditering.

För analyser som inte utförs vid Klinisk Genetik, Norrlands Universitetssjukhus erbjuds i stället analys genom samarbete med externt laboratorium. Prov kan skickas via oss och vi bistår då med extraktion av DNA, val av lämplig analys utifrån angiven anamnes samt tolkning av resultatet.

### Kvalitetsregister

I samtliga sjukvårdsregioner samlas vissa uppgifter in till det nationella kvalitetsregistret RaraSwed. Syfte är att utveckla och förbättra omhändertagandet för personer med sällsynta hälsotillstånd. För mer information, tala med din vårdpersonal eller vg sök på "RaraSwed" på [CSD samverkan](https://cstdsamverkan.se) (cstdsamverkan.se).

## Ackrediterad

Ja.

## Sparas i biobank

Ja.

## Synonymer

### Genlista Sangersekvensering

ABCA4, ABCC8, ABCD1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, AKAP9, ALDH3A2, APOB, APTX, BAG3, BEST1, BMPR2, BPNT2, C1R, CACNA1A, CANT1, CAPN3, CASR, CBL, CDH1, CDH23, CEP290, CLCN1, COA3, COL11A2, COL17A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COMP, CPS1, CRB1, CREBBP, CSRP3, CYP4V2, DDX41, DES, DKC1, DNAAF5, DSC2, DSG2, DSP, ENG, EYS, FBN1, FBN2, FGFR3, FKRP, FLNC, FOXL2, FUS, GABRB3, GALC, GBA1, GCK, GDF1, GJB2, GLA, GREB1L, GUCY2D, HACE1, HAX1, HBB, HGSNAT, HNF1A, HNF4A, IGF1R, ISCU, IQSEC2, JAG1, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KCNQ4, KDM6A, KRAS, L1CAM, LAMA3, LAMB3, LDLR, LDLRAP1, LMNA, MEN1, MFN2, MLH1, MMP21, MSH2, MSH6, MTM1, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYO15A, MYO7A, NEXN, NGF, NOTCH1, NOTCH3, NRAS, PCSK9, PDHB, PEX1, PIEZO2, PKD2, PKHD1, PKP2, POLG, PNPT1, PTPN11, RBM20, RET, RLBP1, RNU4-2, RPGR, RUNX2, RYR2, SCN1A, SCN4A, SCN5A, SDHD, SH3TC2, SLC5A1, SMAD3, SNTA1, SOD1, SPAST, SPG11, SPINK5, STXBP1, SUFU, SYNE1, TBX4, TERC, TERT, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TIA1, TINF2, TNNT2, TSC1, TWIST1

### Genlista övriga analyser

ACVRL1, AR, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, BMPR2, BRCA1, C9orf72, CACNA1A, CEP290, CRB1, DMPK, ENG, EPCAM, FMR1, FXN, GALC, GCK, HBA1, HBA2, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HTT, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, KIF1B, LDLR, MLH1, MSH2, NPHP1, PMP22, PRPF31, SPAST, TTR, UNC13D

### Indikationer Sangersekvensering

ABCC8-relaterad sjukdom

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](https://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

ACH, Akondroplasi, FGFR3-relaterad

ACMICD, Acromicric dysplasi, FBN1-relaterad

adPEO, PEOA1, Autosomal dominant Progressiv extern oftalmoplegi A1, POLG-relaterad

ADPKD2, Autosomal dominant Polycystisk njursjukdom 2

adRP50, Autosomalt dominant, Retinitis Pigmentosa 50, koncentrisk typ, BEST1-relaterad

aEDS2, EDSARTH2, EDS7B, EDS VIIB, Arthrochlasia Ehlers-Danlos syndrom 2, COL1A2-relaterad

AI1A, Hypoplastik amelogenesis imperfecta 1A, LAMB3-relaterad

ALD, X-ALD, X-bunden Adrenoleukodystrofi, AMN, Adrenomyeloneuropati, ABCD1-relaterad

ALGS1, AGS1, Alagille syndrom 1, JAG1-relaterad

ALS, Familjär Amyotrofisk lateralskleros

ALS1, Familjär Amyotrofisk lateralskleros 1, SOD1-relaterad

ALS5, JALS, Juvenil Amyotrofisk lateralskleros 5, SPG11-relaterad

ALS6, FUS-FTD/ALS, Familjär Amyotrofisk lateralskleros 6 med eller utan frontotemporal demens

AMCM, Arthrogryposis multiplex congenita, myogen typ, SYNE1-relaterad kongenital multiplex artrogrypos

AMD2, ARMD2, Age-related macula dystrophy 2, Åldersrelaterad makuladystrofi 2, ABCA4-relaterad

ANS, POLG-relaterad Ataxi och Neuropati, Ataxia neuropathy spectrum

AOA1, Ataxi-okulomotorisk apraxi 1, EAOH, EOCA-HA, Early-onset ataxia with oculomotor apraxia and hypoalbuminemia, APTX-relaterad

AOS5, Adams-Oliver syndrom 5, NOTCH1-relaterad

ARB, Autosomalt recessiv Bestrofinopati, Retinopati av Burgess-Black typ, BEST1-relaterad

arPEO, PEOB1, Autosomal recessiv Progressiv extern oftalmoplegi B1, POLG-relaterad

arRP12, Autosomalt recessiv Retinitis Pigmentosa 12, CRB1-relaterad

arRP19, Autosomalt recessiv Retinitis pigmentosa 19, ABCA4-relaterad

arRP25, Autosomalt recessiv Retinitis Pigmentosa 25, EYS-relaterad retinopati

arRP73, Autosomalt recessiv Retinitis Pigmentosa 73, HGSNAT-relaterad

ARPKD4, PKHD1, Autosomalt recessiv Polycystisk njursjukdom 4 med eller utan leversjukdom, tidigare PKD3, PKHD1-relaterad

ARVC1/ARVD1, Arytmogen högerkammarmarkardiomyopati/dysplasi 1, Uhls sjukdom, TGFB3-relaterad

ARVC10/ARVD10, Arytmogen högerkammarmarkardiomyopati/dysplasi 10, DSG2-relaterad

ARVC11/ARVD11, Arytmogen högerkammarmarkardiomyopati/dysplasi 11 med mild palmoplantar keratoderma och ulligt hår, DSC2-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

ARVC8/ARVD8, Arytmogen högerkammarmarkardiomyopati/dysplasi 8, DSP-relaterad

ARVC9/ARVD9, Arytmogen högerkammarmarkardiomyopati/dysplasi 9, PKP2-relaterad

ASD5, Atrial septal defect 5, Förmaksseptumdefekt 5, ACTC1-relaterad

ATFB10, FF10, Familjärt förmaksflimmer 10, Familial atrial fibrillation 10, SCN5A-relaterad

ATFB3, FF3, Familjärt förmaksflimmer 3, Familial atrial fibrillation 3, KCNQ1-relaterad

ATFB4, FF4, Familjärt förmaksflimmer 4, Familial atrial fibrillation 4, KCNE2-relaterad

ATFB9, FF9, Familjärt förmaksflimmer 9, Familial atrial fibrillation 9, KCNJ2-relaterad

Atypisk myotonia congenita, Acetazolamid-responsiv myotoni, Myotonia fluctuans, Myotonia permanens, SCN4A-relaterad

Atypiskt Werner syndrom (WRN, WS), Atypiskt progeria-syndrom, LMNA-relaterad

AVMD, Adult onset Best vitelliforma makuladystrofi, AOFMD, Adult onset foveomakulär dystrofi, BEST1-relaterad

Avvikelse vid ultraljud, UL

AZF-deletion

Azoospermi

Bart-Pumphrey syndrom, Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar hyperkeratosis syndrome, GJB2-relaterad

BAV, AOVD1, Familjär Bikuspid aortklaff, Aortklaffsjukdom 1, NOTCH1-relaterad

BBS14, Bardet-Biedl syndrom 14, CEP290-relaterad

BCD, Biettis Kristallina Korneoretinala Dystrofi, CYP4V2-relaterad

BCDS1, Blepharo-cheilo-odontic syndrome 1, Blefaro-keilo-odontiskt syndrom 1, CDH1-relaterad

BCNS, NBCCS, Basalcellsnevussyndrom, GS, Gorlin syndrom, Gorlin-Goltz syndrom, SUFU-relaterad

BMD, BVMD, Best vitelliforma makuladystrofi, VMD2, Vitelliform makuladystrofi 2, BEST1-relaterad

BMFS5, Benmärgssvikt-syndrom 5, Bone marrow failure syndrome 5, TP53-relaterad

Botniadystrofi, Botnia retinal dystrofi, Västerbottensdystrofi, RLBP1-relaterad retinopati

BPES, Blefarofimos-ptosis-epikantus inversus-syndromet, Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome, FOXL2-relaterad

BrS1, BRGDA1, Brugada syndrom 1, SCN5A-relaterad

CACD1, Central areolar choroidal dystrophy 1, Central areolär koroidal dystrofi 1, GUCY2D-relaterad

CACNA1A-relaterad DEE42, Utvecklingsrelaterad och epileptisk encefalopati 42, Developmental and epileptic encephalopathy 42, EIEE42, Tidig infantil epileptisk encefalopati 42

CADASIL1, Cerebral autosomal dominant arteriopat med subkortikala infarkter och leukoencefalopati 1, NOTCH3-relaterad

CAN, Crouzon syndrom med acanthosis nigricans, FGFR3-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

Carney-Stratakis syndrom, Paragangliom och gastrointestinala stromacellstumörer, GIST-paragangliom

Carney-Stratakis syndrom, Paragangliom och gastrointestinala stromacellstumörer, GIST-paragangliom, SDHD-relaterat

CATSHLS syndrom, Camptodactyly-tall stature-scoliosis-hearing loss syndrome, FGFR3-relaterat

CCA, Kongenital kontraktural araknodaktyli, Beals syndrom, DA9, Distal artrogrypos 9, FBN2-relaterad

CCD, Cleidokranial dysplasi, RUNX2-relaterad

CCHS, Kongenitalt centralt hypoventilationssyndrom

cEDS, EDS1, EDS I, EDSCL1, Klassisk Ehlers-Danlos syndrom 1, COL5A1-relaterat

cEDS, EDS2, EDS II, EDSCL2, Klassisk Ehlers-Danlos syndrom 2, COL5A2-relaterat

CFC2, Kardiofaciokutant syndrom 2, KRAS-relaterat

Chondrodysplasia with joint dislocations, GPAPP type, Kondrodysplasi med leddislokation, GPAPP-brist, BPNT2-(IMPAD1)-relaterad

CHTD6, Kongenital hjärtdefekt 6, Tidigare DTGA3, Dextro-looped transposition of the great arteries 3, GDF1-relaterad

CMS16, Autosomt recessiv Kongenital myasteni 16, Acetazolamid-responsiv, postsynaptisk, SCN4A-relaterad

CMT2A2A, AD-CMTax-MFN2, Charcot-Marie-Tooth 2A2A, HMSN2A2, MFN2-HMSN, Hereditär motorisk sensorisk neuropati 2A2

CMT2A2B, AR-CMTax-MFN2, Charcot-Marie-Tooth 2A2B, MFN2-HMSN, Hereditär motorisk sensorisk neuropati

CMT2B1/CMT4C1, AR-CMTax-LMNA, Charcot-Marie-Tooth 2B1/4C1

CMT2X, AR-CMTax-SPG11, ARCMT2X, Charcot-Marie-Tooth 2X

CMT4C, AR-CMTde-SH3TC2, Charcot-Marie-Tooth 4C, SH3TC2-HSMN, Hereditär motorisk sensorisk neuropati

CMT6A, AD-CMTax-MFN2, Charcot-Marie-Tooth 6A med optikusatrofi, HMSN6A, Hereditär motorisk sensorisk neuropati 6A

COMA, Kongenital okulomotorisk apraxi, Congenital ocular motor apraxia, SUFU-relaterad

CORD3, Cone-rod dystrophy 3, Tapp-stavdystrofi 3, ABCA4-relaterad

CORD6, Cone-rod dystrophy 6, Tapp-stavdystrofi 6, RCD2, Retinal cone dystrohy 2, Retinal tappdystrofi 2, GUCY2D-relaterad

CORDX1, COD1, X-linked Cone-rod dystrophy 1, Cone dystrophy 1, X-bunden Tapp-stavdystrofi 1, Tappdystrofi 1, Atrofisk makuladegeneration, RPGR-relaterad

COXPD13, Combined oxidative phosphorylation deficiency 13, Kombinerad oxidativ fosforyleringsbrist 13, PNPT1-relaterad

CPS1D, CPS1-brist, Karbamoylfosfatsyntetasbrist

CPVT1, Katekolaminerg polymorf ventrikeltakykardi 1, RYR2-relaterad

CSNB1I, Congenital stationary night blindness1I, Kongenital stationär nattblindhet 1I, GUCY2D-relaterad

cvEDS, EDSCV, Cardiac-valvular Ehlers-Danlos syndrom, COL1A2-relaterat

CTS2, Karpaltunnelsyndrom 2, COMP-relaterat

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

DA3, DAIIA, Multiplex kongenital distal artrogrypos 3/IIA, Gordons syndrom, Camptodaktyli-gomspalt-klumpfot-syndromet, PIEZO2-relaterad

DA5, DAIIIB, Distal artrogrypos 5/IIB med oftalmoplegi, Artrogrypos-okulomotorisk begränsning-elektroretinal anomali-syndromet, Okulomelisk amyoplasia, PIEZO2-relaterad

DAIPT, Distal artrogrypos med nedsatt proprioception och känsel för beröring, PIEZO2-relaterad

DBQD1, Desbuquois dysplasi 1, CANT1-relaterad

DCM, Familjär Dilaterad kardiomyopati, FLNC-relaterad

DCM1A, CDCD1, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1A med ledningsdefekt, LMNA-relaterad

DCM1AA, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1AA med eller utan left ventricular noncompaction, ACTN2-relaterad

DCM1BB, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1BB, DSG2-relaterad

DCM1CC, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1CC, NEXN-relaterad

DCM1D, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1D, TNNT2-relaterad

DCM1DD, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1DD, RBM20-relaterad

DCM1E, CDCD2, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1E med ledningsdefekt och arytm, SCN5A-relaterad

DCM1EE, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1EE, MYH6-relaterad

DCM1FF, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1FF, TNNI3-relaterad

DCM1G, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1G, Titinopati, TTN-relaterad

DCM1HH, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1HH, BAG3-relaterad

DCM1I, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1I, Desminopati, DES-relaterad

DCM1M, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1M, CSRP3-relaterad

DCM1MM, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1MM, MYBPC3-relaterad

DCM1R, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1R, ACTC1-relaterad

DCM1S, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1S, MYH7-relaterad

DCM1W, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1W, VCL-relaterad

DCM1Y, Familjär Dilaterad kardiomyopati 1Y, TPM1-relaterad

DCM2A, Familjär Dilaterad kardiomyopati 2A, TNNI3-relaterad

DCM-HH, Familjär Dilaterad kardiomyopati och hypergonadotrof hypogonadism, Kardiogenitalt syndrom, Malouf syndrom, Najjar syndrom, LMNA-relaterad

DCWHK, Dilaterad kardiomyopati, DCM, med ulligt hår och palmoplantar keratoderma, KWWH2, Carvajal syndrom, DSP-relaterad

DCWHKTA, Dilaterad kardiomyopati, DCM, med ulligt hår, palmoplantar keratoderma och tandagenesi, DSP-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

DFNA11, Autosomal dominant Dövhet 11, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk, MYO7A-relaterad

DFNA2A, Autosomalt dominant Dövhet 2A, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk, KCNQ4-relaterad

DFNA3A, Autosomalt dominant Dövhet 3A, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk, GJB2-relaterad

DFNB12, Autosomal recessiv Dövhet 12, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk, CDH23-relaterad

DFNB1A, Autosomal recessiv Dövhet 1A, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk, GJB2-relaterad

DFNB2, NSRD2, Autosomalt recessiv Dövhet 2, Kongenital neurosensorisk hörselnedsättning, icke-syndromatisk, MYO7A-relaterad

DFNB3, NSRD3, Autosomalt recessiv Dövhet 3, Kongenital neurosensorisk hörselnedsättning, icke-syndromatisk, MYO15A-relaterad

DFNB53, Autosomalt recessiv Dövhet 53, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk, Kollagen 11-relaterad, COL11A2-relaterad

DFNB70, Autosomalt recessiv dövhet 70 med eller utan neurodegeneration med adult debut, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk, PNPT1-relaterad

DKC, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita/Telomerrelaterad sjukdom, Telomere biology disorder

DKCA1, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita autosomalt dominant 1, Scoggins typ, TERC-relaterad

DKCA2, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita autosomalt dominant 2, TERT-relaterad

DKCA3, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita autosomalt dominant 3, TINF2-relaterad

DKCA5, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita autosomalt dominant 5 med exudativ retinopati, Revesz-DeBuse syndrom, TINF2-relaterad

DKCB4, Dyskeratosis kongenita autosomal recessiv 4

DKCX, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita X-bunden, HHS, Hoyeraal-Hreidarssons syndrom, DKC1-relaterad

EA2, Episodisk ataxi 2 med nystagmus, APCA, CAPA, Acetazolamid-responsiv paroxysmal cerebellär ataxi, CACNA1A-relaterad

EBS-acanth, Akantolytisk Epidermolysis bullosa Simplex, LAEB, EBLA, letal akantolytisk EB, DSP-relaterad

ECTOL1, IEL, Isolerad ectopia lentis 1, FBN1-relaterad

EDMD2, Autosomalt dominant Emery-Dreifuss muskeldystrofi 2, tidigare LGMD1B, Limb-girdle muskeldystrofi 1B, LMNA-relaterad

EDMD3, Autosomalt recessiv Emery-Dreifuss muskeldystrofi 3, LMNA-relaterad

EDMD4, Autosomalt dominant Emery-Dreifuss muskeldystrofi 4, SYNE1-relaterad

EOMD, Makuladegeneration med tidig debut, Macular degeneration early-onset, FBN2-relaterad

EOMFC, Tidigt debuterande myopati med fatal kardiomyopati, SALMY, Salihs myopati, Titinopati, TTN-relaterad

ERED, Epithelial recurrent corneal erosion dystrophy, Hornhinnedystrofi, Dystrophia Helsinglandica, Dystrophia Smolandiensis, COL17A1-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

ETM4, Familjär essentiell tremor 4, FUS-relaterad

EYS-relaterad retinopati

FAP, Familjär amyloidos med polyneuropati, TTR-amyloidos, ATTRv, Transtyretinamyloidos, Skelleftesjukan

Familjärt meningeom, SUFU-relaterat

FBCG2, Fibrokondrogenesis 2, Kollagen 11-relaterad, COL11A2-relaterad

FD, Fabrys sjukdom, Anderson-Fabrys sjukdom, Angiokeratoma corporis diffusum, Hereditary Dystopic Lipidosis, Alfa-galaktosidas A-brist, GLA-brist

FGFR3-relaterad kondrodysplasi

FGFR3-relaterad sjukdom

FGFR3-relaterat kraniosynostossyndrom

FGFR-relaterad sjukdom

FGFR-relaterat kraniosynostossyndrom

FH3, FH-III, HALD3, Familjär hyperaldosteronism 3, KCNJ5-relaterad

FHH1, HHC1, FBH1, Familjär benign hypokalciurisk hyperkalcemi 1, CASR-relaterad

FHM1, MHP1, Familjär hemiplegisk migrän 1 med eller utan progressiv cerebellär ataxi, CACNA1A-relaterad

FHM3, Familjär hemiplegisk migrän 3, SCN1A-relaterad

FKRP-MDDG, FKRP-relaterad muskeldystrofi-dystroglykanopati, FKRP-myopati

FMTc, MTC1, Familjär medullär tyreoidcancer, RET-relaterad

FPLD2, FPL2, Familjär partiell lipodystrofi 2, Dunnigans typ, LMNA-relaterad

FRTS4, Fanconi renotubulärt syndrom typ 4 med Maturity-onset diabetes of the young, MODY5, HNF4A-MODY, RCAD, Njurcystor och diabetes

Fundus albipunctatus, Retinitis punctata albescens

GABRB3-relaterad DEE43, Utvecklingsrelaterad och epileptisk encefalopati 43, Developmental and epileptic encephalopathy 43, EIEE43, Tidig infantil epileptisk encefalopati 43, LGS, Lennox-Gastaut syndrom

GD Fetal typ, Perinatal letal Gauchers sjukdom, GBA1-relaterad

GD, Gauchers sjukdom, Glukosylceramidasbrist, GBA1-relaterad

GD1, Gauchers sjukdom 1, Icke-neuronopatisk adult typ, Glukosylceramidasbrist, GBA1-relaterad

GD2, Gauchers sjukdom 2, Akut infantil neuronopatisk form, Glukosylceramidasbrist, GBA1-relaterad

GD3, Gauchers sjukdom 3, Subakut juvenil neuronopatisk form, Glukosylceramidasbrist, GBA1-relaterad

GD3C, Gauchers sjukdom med oftalmoplegi och kardiovaskulär förkalkning, GBA1-relaterad

GEFS+, GEFSP2, Generell epilepsi med feberkramp-plus 2, FEB3A, Familjär feberkramp 3A, SCN1A-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

GGM, GM, Glukos-galaktosmalabsorption, Monosackaridmalabsorption, SGLT1-brist, SLC5A1-relaterad

GLD, GLC, Globoidcellsleukodystrofi, Krabbes sjukdom, Galaktocerebrosidasbrist, GALC-relaterad

GPHYSD2, Geleophysic dysplasi 2, FBN1-relaterad

HBC, Hereditär lobulär bröstcancer, CDH1-relaterad

HCH, Hypokondroplasi, FGFR3-relaterad

HCM1, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 1, MYH7-relaterad

HCM10, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 10, MYL2-relaterad

HCM11, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 11, ACTC1-relaterad

HCM12, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 12, CSRP3-relaterad

HCM14, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 14, MYH6-relaterad

HCM15, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 15, VCL-relaterad

HCM2, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 2, TNNT2-relaterad

HCM23, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 23 med eller utan left ventricular noncompaction, ACTN2-relaterad

HCM26, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 26, FLNC-relaterad

HCM3, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 3, TPM1-relaterad

HCM4, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 4, MYBPC3-relaterad

HCM7, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 7, TNNI3-relaterad

HCM8, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 8, MYL3-relaterad

HCM9, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati 9, Titinopati, TTN-relaterad

HDGC, FDGC, Hereditär/familjär diffus ventrikelcancer, CDH1-relaterad

HeFH, FHCL1, FH, Heterozygot familjär hyperkolesterolemi 1, Hyperlipoproteinemi IIA, LDLR-defekt

HeFH, FHCL2, FHB, Heterozygot familjär hyperkolesterolemi 2/B, APOB-defekt

HeFH, FHCL3, HCHOLA3, Heterozygot familjär hyperkolesterolemi 3, PCSK9-defekt

Hereditär Amyloidos

HGPS, Hutchinson-Gilfords progeria-syndrom, LMNA-relaterad

HHF1, FHI-KATP, PHHI, CHI, Familjär hyperinsulinemisk hypoglykemi 1 på grund av SUR1-brist, Nesidioblastos, ABCC8-relaterad

HHF3, FHI-GCK, PHHI, CHI, Familjär hyperinsulinemisk hypoglykemi 3, HIGCK, Hyperinsulinism på grund av glukokinasbrist, GCK-relaterad

HHT1, Hereditär hemorragisk telangiectasi 1, ORW, Osler-Weber-Rendu syndrom, Mb Osler, ENG-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

HHT2, Hereditär hemorragisk telangiectasi 2 med eller utan PAH, Pulmonell arteriell hypertension, ACVRL1-relaterad

Hjärta-hand-syndromet Slovensk typ, Heart-hand syndrome, Atrioidigital dysplasi

HMERF, ADMERF, MPRM, HIBM-ERF, Hereditär proximal myopati med tidig andningssvikt, MFM9, Myofibrillär myopati 9, Edströms Myopati, TTN-relaterad

HML, Linderholms hereditära myopati med laktacidosis, ISCU-relaterad

HNPCC6, Hereditary nonpolyposis colorectal cancer 6, Hereditär icke-polypos kolorektalcancer 6, TGFBR2-relaterad

HoFH, FBHL1, Homozygot familjär hyperkolesterolemi, Familjär Hypobetalipoproteinemi 1, APOB-defekt

HoFH, FHCL1, Homozygot familjär hyperkolesterolemi 1, LDLR-defekt

HoFH, FHCL4, ARH, Homozygot familjär hyperkolesterolemi 4, LDLRAP1-defekt, tidigare ARH1, FHCB1, ARH2, FHCB2

HoFH, Homozygot familjär hyperkolesterolemi, PCSK9-defekt

HOKPP2, HypoPP, Hypokalemisk periodisk paralys 2, SCN4A-relaterad

HSAN, HSN, Hereditär sensorisk autonom neuropati

HSAN5, Hereditär sensorisk autonom neuropati V, Ärftlig smärtökänslighet, CIP, Congenital insensitivity to pain, NGF-relaterad

HSCR1, Hirschsprungs sjukdom 1, Aganglionisk megakolon, RET-relaterad

HTAD4, FTAAD4, AAT4, FAA4, Hereditär torakal aortasjukdom 4, Familjär torakal aortaaneurysm och dissektion 4 med öppetstående ductus arteriosus, MYH11-relaterad

HTAD6, FTAAD6, AAT6, Hereditär torakal aortasjukdom 6, Familjär torakal aortaaneurysm 6 med livedo reticularis och iris flocculi, ACTA2-relaterad

HTAD7, FTAAD7, AAT7, Hereditär torakal aortasjukdom 7, Familjär torakal aortadissektion 7 med eller utan aneurysm, MYLK-relaterad

HTX, Heterotaxisyndrom, Isomerism, Situs ambiguus

HTX7, Visceral heterotaxi 7, MMP21-relaterad

Hyalinkroppsmiopati, MSMA, autosomalt dominant Myosininlagringsmiopati, MYH7-relaterad

Hyalinkroppsmiopati, MSMB, autosomalt recessiv Myosininlagringsmiopati, MYH7-relaterad

HYPOC1, Autosomal dominant hyperkalciurisk hypokalcemi 1 med eller utan Bartter syndrom, CASR-relaterad

HYPP2, HyperPP, HyperKPP, Hyperkalemisk periodisk paralys 2, SCN4A-relaterad

IGF1RES, Tillväxthämning på grund av IGF1R-resistens, Growth delay due to insulin-like growth factor I resistance

IMF2, Infantil myofibromatos 2, NOTCH3-relaterad

IPF, Idiopatisk lungfibros

JBTS32, JS32, Joubert syndrom 32, SUFU-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

JBTS5, JS5, Joubert syndrom 5, CEP290-relaterat

JEB, Junctional Epidermolysis bullosa

JEB-gen intermed, JEB-nH, NH-JEB, Junctional Epidermolysis bullosa generalized intermediate, non-Herlitz, disentis, GABEB, Generell atrofisk benign EB

JEB-gen sev, JEB-H, H-JEB, JEB1B, Junctional Epidermolysis bullosa 1B generalized severe, Herlitz-Pearsons typ, letalis, LAMB3-relaterad

JEB-gen sev, JEB-H, H-JEB, JEB2B, Junctional Epidermolysis bullosa 2B generalized severe, Herlitz-Pearsons typ, letalis, LAMA3-relaterad

JEB-gen sev, JEB-H, H-JEB, Junctional Epidermolysis bullosa generalized severe, Herlitz-Pearsons typ, letalis

JEB-gen, Junctional Epidermolysis bullosa Generell typ

JEB-inv, JEB-I, Junctional Epidermolysis bullosa inversa

JEB-LOC syndrom, JEB2C, Junctional Epidermolysis bullosa 2C laryngo-onyko-kutan typ, LOGIC syndrom, LOCS, Shabbir syndrom, LAMA3-relaterad

JEB-loc, Junctional Epidermolysis bullosa Lokal typ

JLNS1, Jervell Lange-Nielsen syndrom 1, KCNQ1-relaterat

JLNS2, Jervell Lange-Nielsen syndrom 2, KCNE1-relaterat

KABUK2, KS2, Kabuki syndrom 2, KDM6A-relaterat

KID/HID syndrom, Hystrix-like ichthyosis with deafness, Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome, Keratit-iktyos-dövhets-syndrom, GJB2-relaterat

Kongenital myotoni, Myotonia kongenita

Kongenital myotoni, Myotonia kongenita dominant typ, THD, Thomsens sjukdom, CLCN1-relaterad

Kongenital myotoni, Myotonia kongenita recessiv typ, Beckers sjukdom, CLCN1-relaterad

L1 syndrom, L1CAM syndrom, L1CAM-HSP, SPG1, X-bunden Hereditär spastisk paraplegi 1, MASA syndrom, Gareis-Mason syndrom, CRASH syndrom, HSAS, X-bunden hydrocefalus

LADD syndrom, Lacrimoauriculodentodigitalt syndrom, Levy-Hollister syndrom, FGFR3-relaterat

LCA1, Lebers kongenitala amauros 1, CRB, Kongential retinal blindhet, GUCY2D-relaterad

LCA10, Lebers kongenitala amauros 10, CEP290-relaterat

LCA8, Lebers kongenitala amauros 8, CRB1-relaterad

L-CMD, MDCL, LMNA-relaterad Kongenital muskeldystrofi

LDS1, Loeys-Dietz syndrom 1, HTAD5, FTAAD5, AAT5, Hereditär torakal aortasjukom 5, Familjär torakal aortaaneurysm 5, Furlongs syndrom, TGFBR1-relaterat

LDS2, Loeys-Dietz syndrom 2, HTAD3, FTAAD3, AAT3, Hereditär torakal aortasjukom 3, Familjär torakal aortaaneurysm 3, tidigare MFS2, Marfan syndrom 2, TGFBR2-relaterat

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

LDS3, Loews-Dietz syndrom 3, HTAD, FTAAD, AAT, Hereditär torakal aortasjukom, Familjär torakal aortaaneurysm och dissektion, Aneurysm-osteoartros-syndromet, tidigare LDS1C, SMAD3-relaterat

LDS4, Loews-Dietz syndrom 4, HTAD, FTAAD, AAT, Hereditär torakal aortasjukom, Familjär torakal aortaaneurysm och dissektion, Aortaaneurysm och cerebral aneurysm med arterial tortuosity och skelettmanifestationer, TGFB2-relaterat

LDS5, Loews-Dietz syndrom 5, RNHF, Rienhoff syndrom, HTAD, FTAAD, AAT, Hereditär torakal aortasjukom, Familjär torakal aortaaneurysm och dissektion, TGFB3-relaterat

LFS, Li-Fraumeni syndrom, TP53-relaterat

LGMD4, LGMD11, Limb-girdle muskeldystrofi D4/1I, Calpainopati, CAPN3-relaterad

LGMDR1, LGMD2A, Limb-girdle muskeldystrofi R1/2A, Leyden-Möbius pelvofemorala muskeldystrofi, Calpainopati, CAPN3-relaterad

LGMDR9, LGMD2I, MDDGC5, Limb-girdle muskeldystrofi-dystroglykanopati C5/R9/2I, FKR-relaterad

LGMDR10, LGMD2J, Limb-girdle muskeldystrofi R10/2J, Titinopati, TTN-relaterad

LIH, Leucin-inducerad infantil hypoglykemi, ABCC8-relaterad

LMNS, Lateral meningocele-syndrom, Lehman syndrom, NOTCH3-relaterat

LNSS, Linear nevus sebaceous syndrom, SFM, Schimmelpenning-Feurstein-Mims syndrom, Jadassohns nevus, Verruköst nevus

LQT1, Långt QT-syndrom 1, RWS, Romano-Ward syndrom, KCNQ1-relaterat

LQT11, Långt QT-syndrom 11, RWS, Romano-Ward syndrom, AKAP9-relaterat

LQT12, Långt QT-syndrom 12, RWS, Romano-Ward syndrom, SNTA1-relaterat

LQT13, Långt QT-syndrom 13, RWS, Romano-Ward syndrom, KCNJ5-relaterat

LQT2, Långt QT-syndrom 2, RWS, Romano-Ward syndrom, KCNH2-relaterat

LQT3, Långt QT-syndrom 3, RWS, Romano-Ward syndrom, SCN5A-relaterat

LQT5, Långt QT-syndrom 5, RWS, Romano-Ward syndrom, KCNE1-relaterat

LQT6, Långt QT-syndrom 6, RWS, Romano-Ward syndrom, KCNE2-relaterat

LQT7, Långt QT-syndrom 7, ATS, Andersen-Tawil syndrom, KCNJ2-relaterat

LVNC10, Left ventricular noncompaction kardiomyopati 10, MYBPC3-relaterad

LVNC5, Left ventricular noncompaction kardiomyopati 5, MYH7-relaterad

LVNC6, Left ventricular noncompaction kardiomyopati 6, TNNT2-relaterad

LVNC9, Left ventricular noncompaction kardiomyopati 9, TPM1-relaterad

Lynch syndrom, HNPCC1, Hereditary nonpolyposis colorectal cancer 1, Hereditär icke-polypos kolorektalcancer 1, FCC1, COCA1, MSH2-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

Lynch syndrom, HNPCC2, Hereditary nonpolyposis colorectal cancer 2, Hereditär icke-polypos kolorektalcancer 2, FCC2, COCA2, MLH1-relaterad

Lynch syndrom, HNPCC5, Hereditary nonpolyposis colorectal cancer 5, Hereditär icke-polypos kolorektalcancer 5, MSH6-relaterad

MADA, Mandibuloacral dysplasi med typ A lipodystrofi, LMNA-relaterad

MB, MDB, Medulloblastom, SUFU-relaterat

MC, METCDS, Metakondromatos, PTPN11-relaterad

MC2DN3, Mitokondriekomplex II-brist nukleär typ 3, Isolerad Succinatdehydrogenas CoQ/koenzym Q10/ubikinon-reduktasbrist, SDHD-relaterad

MC4DN14, Mitokondriekomplex IV Cytokrom C-oxidasbrist nukleär typ 14, Isolerad COX-brist, COA3-relaterad

MED1, EDM1, Multipel epifyseal dysplasi 1, COMP-relaterad

MED7, EDM7, Multipel epifyseal dysplasi 7, CANT1-relaterad

MEMSA, POLG-relaterad Myoklon epilepsi, myopati och sensorisk ataxi, MSCAE, SCAE, Mitokondriell spinocerebellär ataxi med epilepsi (tidigare EPM5, PME5, Progressiv myoklon epilepsi 5)

MEN1, Multipel endokrin neoplasi 1, Wermer syndrom, MEN1-relaterad

MEN2A, Multipel endokrin neoplasi 2A, Sipples syndrom, PTC syndrom, RET-relaterad

MEN2B, Multipel endokrin neoplasi 2B, Wagenmann-Froboese syndrom, (tidigare MEN3), RET-relaterad

MFM5, Myofibrillär myopati 5, Filaminopati, Filamin C-relaterad, FLNC-relaterad

MDDGA5, Kongenital muskeldystrofi-dystroglykanopati A5 med hjärn- och ögonanomalier, WWS, Walker-Warburg syndrom, MEB syndrom, muscle-eye-brain, FKR-relaterad

MDDGB5, MDC1C, CMD1C, CMD-MR, CMD-no MR, CMD-CRB, Kongenital muskeldystrofi-dystroglykanopati B5 med eller utan intellektuell funktionsnedsättning, Kongenital muskeldystrofi 1C, FKR-relaterad

MFLS, Marfan lipodystrofi-syndrom, Progeroid and marfanoid aspect-lipodystrofi syndrome, FBN1-relaterat

MFM1, DRM, Desmin-relaterad Myofibrillär myopati 1 med ARVC/ARVD Arytmogen högerkammarmarkardiomyopati/dysplasi, Desminopati, DES-relaterad, tidigare ARVC7, ARVD7, CDCD3, DCM1D, DCM1F, IBM1, LGMD1D, LGMD2R

MFM6, Myofibrillär myopati 6, Muskeldystrofi av Selcens typ, BAG3-relaterad

MFS, Marfan syndrom

MFS1, Marfan syndrom 1, HTAD, FTAAD, AAT, Hereditär torakal aortasjukdom, Familjär torakal aortaaneurysm och dissektion, FBN1-relaterat

MKHK1, Menke-Hennekams syndrom 1, CREBBP-relaterat

MKS4, Meckel-Gruber syndrom 4, CEP290-relaterat

MMRCS, CMMRD, CMMRDS, C-MMR-D, Constitutional mismatch repair cancer syndrome

MNKES, Muenkes kraniosynostossyndrom, FGFR3-relaterat

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

MNHN, Mild Mononeuropati av mediannerven, SH3TC2-relaterad

MODY1, HNF4A-MODY, Maturity-onset diabetes of the young 1, Mild juvenil diabetes mellitus

MODY2, GCK-MODY, Maturity-onset diabetes of the young 2, Glukokinas-relaterad

MODY3, HNF1A-MODY, Maturity-onset diabetes of the young 3

MPD1, Distal myopati 1, Laings distala myopati, Gowers sjukdom, MYH7-relaterad

MPD4, Distal myopati 4, Williams distala myopati, Distal ABD-filaminopati, Distal myopathy with posterior leg and anterior hand involvement, FLNC-relaterad

MPLPF, DDX41-relaterad predisposition för hematologisk malignitet, Familjärt MDS/AML myelodysplastiskt syndrom och akut myeloid leukemi

MPS3C, MPS IIIC Mukopolysackaridos IIIC, Sanfilippus syndrom C, Heparan acetyl-CoA: alfa-glukosaminid-N-acetyltransferas-brist, HGSNAT-brist

MRCS1, Mikrocornea, stav-tapp-dystrofi, katarakt och bakre stafylom, Microcornea, rod-cone dystrophy, cataracts and posterior staphyloma, ARL2-relaterad

MRRSDC, Autosomalt recessiv muskeldystrofi med rigid ryggrad och distala ledkontrakturer, tidigare LGMD2Y, Limb-girdle muskeldystrofi 2Y, TOR1AIP1-relaterad

MRX1, XLID1, IQSEC2-relaterad X-bunden intellektuell funktionsnedsättning 1, Komplex utvecklingsneurologisk störning, MRX18, MRX78

MSMDS, Multisystemiskt glattmuskeldysfunktionssyndrom, Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome, ACTA2-relaterad

MSSE, Susceptibility to multiple self-healing squamous epithelioma, FSD, Ferguson-Smiths sjukdom, TGFBR1-relaterad

MTDPS4A, mitokondrie-DNA (mtDNA)-depletionssyndrom 4A, AHS, Alpers-Huttenlocher syndrom, POLG-relaterat

MTDPS4B, mitokondrie-DNA (mtDNA)-depletionssyndrom 4B, MNGIE, Mitokondriell Neurogastrointestinal Encefalomyopati

MTS, MRTES, Muir-Torres syndrom, Multipla keratoakantom

MWS, MWKS, Marden-Walker syndrom, PIEZO2-relaterat

MYMY5, MMD, Moyamoyasjukdom 5, ACTA2-relaterad

### Neuropati

NFRCD, Newfoundland rod-cone dystrophy, Newfoundland stav-tappdystrofi, RLPBP1-relaterad retinopati

NS, NETH, Netherton syndrom, Iktyosiform erythrodermi med hypertrikos och hyper IgE, Bambuhårssyndromet, SPINK5-relaterat

NS1, Noonan syndrom 1, PTPN11-relaterat

NS3, Noonan syndrom 3, KRAS-relaterat

NS6, Noonan syndrom 6, NRAS-relaterat

NSHPT, NSPH, NHPT, Neonatal svår primär hyperparatyreos, Neonatal severe primary hyperparathyroidism, CASR-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

NSLL, Noonan-like syndrom med eller utan JMML Juvenil myelomonocytisk leukemi, CBL syndrom

NSML, Noonan syndrom med multipla lentigines, LPRD1, LEOPARD syndrom 1, PTPN11-relaterat

OI1, OI I, Osteogenesis imperfecta 1, klassisk mild non-deforming med blå sklera, COL1A2-relaterad

OI2, OI II, OI C, Osteogenesis imperfecta 2, perinatalt letal, COL1A2-relaterad

OI3, OI III, Osteogenesis imperfecta 3, progressive deforming, COL1A2-relaterad

OI4, OI IV, Osteogenesis imperfecta 4, moderat-svår, COL1A2-relaterad

OI2EDS2, EDS/OI syndrom 2, Kombinerat osteogenesis imperfecta och Ehlers-Danlos syndrom 2, COL1A2-relaterat

Oligospermi, Oligozoospermi

OSMEDA, Autosomalt dominant Otospondylomegapifyseal dysplasi, WZS, Weissenbacher-Zweymuller syndrom, tidigare STL3, Stickler syndrom icke-okulär typ 3, Kollagen 11-relaterad, COL11A2-relaterad

OSMEDB, Autosomalt recessiv Otospondylomegapifyseal dysplasi, Nance-Insley syndrom, Nance-Sweeneys kondrodysplasi, Kollagen 11-relaterad, COL11A2-relaterad

PAH, HPAH, FPAH, PPH, Hereditär Primär Pulmonell Arteriell Hypertension

PARK-GBA, GBA1-relaterad Parkinsons sjukdom med sen adult debut, LOPD, Hereditary Late-onset adult Parkinson disease

PBD-ZSD, ZWS, ZSS, Peroxisomal biogenesdefekt-Zellwegers syndromspektrum, PEX1-relaterat

PCCD, Familjär progressiv kardiell ledningsdefekt, Familial progressive cardiac conduction defect, PFHB1A, Progressive familial heart block 1A, Familial Lev-Lenegr disease, HBBB, Hereditary bundle branch system defect, SCN5A-relaterad

PCD18, CILD18, Primär ciliär dyskinesi 18 med eller utan situs inversus, DNAAF5-relaterad

PCD-xLRP-syndromet, X-bunden Primär ciliär dyskinesi-Retinitis Pigmentosa med sinorespiratoriska infektioner, med eller utan dövhet, RPGR-relaterad

PDHBD, Pyruvatdehydrogenas E1-beta-brist, PDHB-relaterad

pEDS1, EDS1, EDS8, EDS VIII, Periodontal/Parodontal Ehlers-Danlos syndrom 1, C1R-relaterat

PFBMFT, TBD, Telomerrelaterad benmargssvikt/lungfibros/aplastisk anemi

PFBMFT1, TBD, Telomerrelaterad benmargssvikt/lungfibros/aplastisk anemi 1, TERT-relaterad

PFBMFT2, TBD, Telomerrelaterad benmargssvikt/lungfibros/aplastisk anemi 2, TERC-relaterad

PGL/PCC, Hereditärt paragangliom-feokromocytom-syndrom

PGL1/PCC, SDHD-relaterat Hereditärt paragangliom-feokromocytom-syndrom 1 med eller utan hörselnedsättning

PIT5, FIPA, Familjärt hypofysadenom 5, Pituitary adenoma 5 multiple types, CDH23-relaterat

PMC, Paramyotonia congenita von Eulenburgs typ, SCN4A-relaterad

PMGEDSV, Polymikrogyri med eller utan Vaskulär Ehlers-Danlos syndrom (VEDS, EDS4), COL3A1-relaterad

PNDM, Permanent neonatal diabetes mellitus

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

PNDM3, Permanent neonatal diabetes mellitus 3, ABCC8-relaterad

PPH1, PAH, HPAH, FPAH, PHT, Hereditär primär pulmonell arteriell hypertension 1 med eller utan HHT, Hereditär hemorragisk telangiectasi, BMPR2-relaterad

PPK-dövhets-syndrom, Palmopplantar keratoderma-hörselnedsättnings-syndrom, GJB2-relaterat

PPKS2, SPPK2, KPPS2, Striate palmopplantar keratoderma 2, Wachters variant, DSP-relaterad

PPRCA, PPCRA, Pigmenterad paravenös retinokoroidal atrofi, Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy, CRB1-relaterad

PSACH, Pseudoakondroplasi, Pseudoakondroplastisk spondyloepifyseal dysplasi, COMP-relaterad

RAI, Right atrial isomerism, Höger-isomerism, Ivemarks syndrom, VAH, Visceroatrial heterotaxi, Polysplenisyndrom, GDF1-relaterad

RALD, RAS-associerad ALPS, RAS-associerat autoimmunt lymfoproliferativt syndrom, ALPS4

RCM1, Familjär Restriktiv kardiomyopati 1, TNNT3-relaterad

RCM3, Familjär Restriktiv kardiomyopati 3, TNNT2-relaterad

RHDA3, Hereditär Renal hypodysplasi/aplasi 3, GREB1L-relaterad

RNU4-2-NDD, RNU4-2-relaterad utvecklingsneurologisk sjukdom, RNU4-2-neurodevelopmental disorder

RSDM2, Letal restriktiv dermatopati 2, LMNA-relaterad

RSTS1, Rubinstein-Taybi syndrom 1, Broad Thumb-Hallux Syndrome, CREBBP-relaterat

SADDAN, Severe achondroplasia-developmental delay-acanthosis nigricans syndrome, FGFR3-relaterat

SCA25, Spinocerebellär ataxi 25, PNPT1-relaterad

SCAR8, Spinocerebellär ataxi autosomal recessiv 8, ARCA1, autosomal recessiv cerebellär ataxi 1, Beauce typ, SYNE1-relaterad

SCD, Sicklecellanemi, HBB-relaterad

SCN1A-relaterad DEE6, Utvecklingsrelaterad och epileptisk encefalopati 6, Developmental and epileptic encephalopathy 6, EIEE6, Tidig infantil epileptisk encefalopati 6, DRVT, DS, Dravet syndrom, SMEI, Svår myoklonusepilepsi hos barn

SCN3, Svår medfödd neutropeni 3, Severe congenital neutropenia 3, Kostmanns sjukdom, Infantil agranulocytos, HAX1-relaterad

SCPKN, Neurogent skapuloperonealt syndrom Kaeser typ, Stark-Kaeser syndrom, Desminopati, DES-relaterat

SCS, Saethre-Chotzens syndrom, ACS3, Akrocefalosyndaktyli 3, Tidigare BPES3, Blefarofimos-ptos-epikantus inversus-syndrom 3, Tidigare Robinow-Soraufs syndrom, TWIST1-relaterat

SFWHS, Skör hud-ulligt hår-palmopplantar keratoderma-syndrom, Skin fragility-woolly hair-palmopplantar keratoderma syndrome, DSP-relaterat

Skelettdysplasi

SLS, Sjögren-Larssons syndrom, Fettaldehyddehydogenas-brist, FALDH-brist, ALDH3A2-relaterat

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

SLSN6, Senior-Loken syndrom 6, CEP290-relaterat

SPG11, SPG11-HSP, HSP-TCC, Autosomalt recessiv Hereditär spastisk paraplegi 11 med intellektuell funktionsnedsättning och tunn corpus callosum, Nakamura-Osame syndrom

SPG4, SPAST-HSP, FSP2, Autosomalt dominant Hereditär spastisk paraplegi 4

SPMM, SPMD, MYH7-relaterad Skapuloperoneal muskeldystrofi med sen debut

SPPRS, Spastisk paraplegi, svår intellektuell funktionsnedsättning och epilepsi-syndromet, HACE1-relaterat

SPS, Small patella syndrome, ICPPS, Ischiocoxopodopatellärt syndrom med eller utan pulmonell arteriell hypertension PAH, Ischiopatellär dysplasi, Scott-Taor syndrom, TBX4-relaterat

SQT2, Kort QT-syndrom 2, KCNQ1-relaterat

SQT3, Kort QT-syndrom 3, KCNJ2-relaterat

SSS, SSKS, Stiff skin syndrome, Stram hud-syndrom, FBN1-relaterat

SSS3, Sick sinus syndrom 3, MYH6-relaterat

STGD1, Stargardts juvenila makuladegeneration 1, FFM, Fundus flavimaculatus, ABCA4-relaterat

STXBP1-relaterad DEE4, Utvecklingsrelaterad och epileptisk encefalopati 4, Developmental and epileptic encephalopathy 4, EIEE4, Tidig infantil epileptisk encefalopati 4

T2D, NIDDM, Icke-insulinberoende diabetes mellitus typ 2, Maturity-onset diabetes

TBD, Telomerrelaterad sjukdom, Telomere biology disorder

TD, Thanatofor dysplasi

TD1, Thanatofor dysplasi 1, FGFR3-relaterad

TD2, Thanatofor dysplasi 2, FGFR3-relaterad

Titinopati, TTN-relaterad

TNDM2, Transient neonatal diabetes mellitus 2, ABCC8-relaterad

TOF, Fallots tetrad

TSC1, Tuberös skleros 1, TSC1-relaterad

UDM-TMD, Tardiv tibial muskeldystrofi, Udds distala myopati, Finsk typ, Titinopati, TTN-relaterad

USH1B, Usher syndrom 1B, RP Retinitis pigmentosa och kongenital dövhet (tidigare USH1A), MYO7A-relaterat

USH1D, Usher syndrom 1D, CDH23-relaterat

USH1D/F, Usher syndrom 1D/F, digenisk, CDH23/PCDH15-relaterat

vEDS, EDS4, EDS IV, EDSVASC, Vaskulär Ehlers-Danlos syndrom 4, EDS av kärltyp, COL3A1-relaterat

VF1, Familjärt idiopatiskt paroxysmalt ventrikelflimmer 1, non Brugada type, SCN5A-relaterat

VOWNKL, Vohwinkels syndrom, KHM, Keratoderma hereditarium mutilans, GJB2-relaterat

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

WDM, Welanders distala myopati, TIA1-relaterad

WMS2, Weill-Marchesani syndrom 2, Sfärofaki-brakymorfi-syndromet, Kongenital mesodermal dysmorfodystrofi, GEMSS, Glaukom-ectopia lentis-mikrosfärofaki-stelhet-kortvuxenhet, FBN1-relaterad

xLRP3, xLRP15, X-bunden Retinitis Pigmentosa 3/15, RPGR-relaterad

XLMTM, MTM1, X-bunden myotubulär myopati 1, XLCNM, CNMX, X-bunden centronukleär myopati, MTM1-relaterad

## Indikationer övriga analyser

### Dokumentslut

ACH, Akondroplasi, FGFR3-relaterad

ACMICD, Acromicric dysplasi, FBN1-relaterad

adRP11, Autosomalt dominant Retinitis pigmentosa 11, RP Klabböle, PRPF31-relaterad

Alfa-talassemi

Alfa-talassemia intermedia, Hemoglobin H-sjukdom, HbH sjukdom

Alfa-talassemia major, Hb Bart's hydrops fetalis

Alfa-talassemia minor, trait

ALS, Familjär Amyotrofisk lateralskleros

ALSFTD, FTDALS1, FTDMD, C9orf72-FTD/ALS, Frontotemporal demens och/eller Amyotrofisk lateralskleros 1

arRP12, Autosomalt recessiv Retinitis Pigmentosa 12, CRB1-relaterad

ARVC/ARVD, Arytmogen högerkammarmarkardiomyopati/dysplasi

AS, Angelman syndrom, UBE3A-relaterad

Ataxi

ATFB, FF, Familjärt Förmaksflimmer, Familial Atrial fibrillation

ATFB3, FF3, Familjärt förmaksflimmer 3, Familial atrial fibrillation 3, KCNQ1-relaterad

ATFB4, FF4, Familjärt förmaksflimmer 4, Familial atrial fibrillation 4, KCNE2-relaterad

ATS, ATORS, Arterial tortuosity syndrome, SLC2A10-relaterad

Autismspektrumtillstånd

Autoimmun sjukdom

Autoinflammatorisk sjukdom

BBS14, Bardet-Biedl syndrom 14, CEP290-relaterad

BROVCA1, HBOC1, Heditär bröst- och ovarialcancer 1, BRCA1-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

BrS, BRGDA, Brugada syndrom, SUNDS, Sudden Unexpected Nocturnal Death Syndrome

BSVD, Cerebral småkärlssjukdom, Brain small vessel disease

BWS, Beckwith-Wiedemann syndrom

CADASIL, Cerebral autosomal dominant arteriopati med subkortikala infarkter och leukoencefalopati

CAH, Kongenital adrenal hyperplasi, Kongenital binjurebarkshyperplasi

CANVAS, Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome, Cerebellär ataxi med neuropati och bilateral vestibulär areflexi, CABV syndrome, RFC1-relaterat

CARASIL, Cerebral autosomal recessiv arteriopati med subkortikala infarkter och leukoencefalopati, HTRA1-relaterad

CCA, Kongenital kontraktural araknodaktyli, Beals syndrom, DA9, Distal artrogrypos 9, FBN2-relaterad

cEDS, EDSCL, Klassisk Ehlers-Danlos syndrom

Cerebrovaskulär sjukdom

CGD, Kronisk granulomatös sjukdom

Choreatisk rörelsestörning, Choreatic movement disorder

CMS, Kongenital myasteni

CMT, Charcot-Marie-Tooth, HMSN, Hereditär motorisk sensorisk neuropati

CMT1, Charcot-Marie-Tooth 1, HMSN1, Hereditär motorisk sensorisk neuropati 1

CMT1A, AD-CMTde-PMP22dup, Charcot-Marie-Tooth 1A, HMSN1A, Hereditär motorisk sensorisk neuropati 1A

CMT2, Charcot-Marie-Tooth 2, HMSN2, Hereditär motorisk sensorisk neuropati 2

CPVT, Katekolaminerg polymorf ventrikeltakykardi

DCM, Dilaterad kardiomyopati

DCM, Familjär Dilaterad kardiomyopati

DFN, Dövhet, Hörselnedsättning

DFN, Dövhet, Kongenital hörselnedsättning

DFN, Dövhet, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk

DFN, Mitokondriell Dövhet, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk

DFNA, Autosomal dominant Dövhet, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk

DFNB, Autosomal recessiv Dövhet, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk

DFNX, X-bunden Dövhet, Kongenital hörselnedsättning, icke-syndromatisk

dHMN, distal Hereditär motorisk neuropati

Diabetes mellitus

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

DIAR5, CTE, Kongenital diarré 5 med "tufting" enteropati, IED, Intestinal epitelial dysplasi, EPCAM-relaterad

Distal myopati

DKC, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita/Telomerrelaterad sjukdom, Telomere biology disorder

DKCA1, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita autosomalt dominant 1, Scoggins typ, TERC-relaterad

DKCA2, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita autosomalt dominant 2, TERT-relaterad

DKCA3, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita autosomalt dominant 3, TINF2-relaterad

DKCA5, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita autosomalt dominant 5 med exudativ retinopati, Revesz-DeBuse syndrom, TINF2-relaterad

DKCB4, Dyskeratosis kongenita autosomal recessiv 4

DKCX, DC/TBD, Dyskeratosis kongenita X-bunden, HHS, Hoyeraal-Hreidarssons syndrom, DKC1-relaterad

DM, Dystrofia myotonika

DM1, Dystrofia myotonika 1, Steinerts sjukdom, DMPK-relaterad

DRPLA, Dentatorubropallidoluysiansk atrofi, Myoklon epilepsi med choreoatetos, HAW, Haw river syndrome, NOD, Naito-Oyanagis sjukdom, ATN1-relaterad

DYT, Dystoni

ECTOL1, IEL, Isolerad ectopia lentis 1, FBN1-relaterad

EDS, Ehlers-Danlos syndrom

EOMD, Makuladegeneration med tidig debut, Macular degeneration early-onset, FBN2-relaterad

FA, FRDA1, Friedreichs ataxi 1, FXN-relaterad

Familjär periodisk feber

FAP, Familjär amyloidos med polyneuropati, TTR-amyloidos, ATTRv, Transtyretinamyloidos, Skelleftesjukan

Farmakogenetik

FA-S, FANCS, Fanconis anemi S, BRCA1-relaterad

FH, Familjär hyperkolesterolemi

FHL, fHLH, Familjär hemofagocyterande lymfohistiocytos

FHL3, HPLH3, HLH3, UNC13D-fHLH, Familjär hemofagocyterande lymfohistiocytos 3

Fibrillinopati

FIHPT, HRPT, Familjär isolerad hyperparatyreos, Familial isolated hyperparathyroidism

FMF, Familjär medelhavsfeber, Återkommande polyserosit, Periodisk peritonit, MEFV-relaterad

FRTS4, Fanconi renotubulärt syndrom typ 4 med Maturity-onset diabetes of the young, MODY5, HNF4A-MODY, RCAD, Njurcystor och diabetes

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

FSHD, Facioskapulohumeral muskeldystrofi

FSHD1, Facioskapulohumeral muskeldystrofi 1

FSHD2, Facioskapulohumeral muskeldystrofi 2, SMCHD1-relaterad

FTD, Frontotemporal demens

FXPOI, POF1, POFX, Fragilt X-associerad prematur ovariell insufficiens 1, FMR1-relaterad

FXS, FRAXA, FraX, Fragilt X-syndrom, Martin-Bells syndrom, FMR1-relaterat

FXTAS, Fragilt X-associerat tremor/ataxi-syndrom, FMR1-relaterat

GLD, GLC, Globoidcellsleukodystrofi, Krabbes sjukdom, Galaktocerebrosidasbrist, GALC-relaterad

GPHYSD2, Geleophysic dysplasi 2, FBN1-relaterad

Halskärlsdissektion, Karotidisdissektion

HBLRG, Hyperbilirubinemi av Gilberts typ, GS, Gilberts syndrom, Arias typ, Bilirubinemi-UGT-brist, UGT1A1-relaterad

HCH, Hypokondroplasi, FGFR3-relaterad

HCM, Familjär Hypertrofisk kardiomyopati

HD, Huntingtons sjukdom, Huntingtons chorea, HTT-relaterad

HeFH, FHCL1, FH, Heterozygot familjär hyperkolesterolemi 1, Hyperlipoproteinemi IIA, LDLR-defekt

Hemoglobinopati

Hereditär tarmcancer

Hereditär tarmcancer, icke-polypös

HHF3, FHI-GCK, PHHI, CHI, Familjär hyperinsulinemisk hypoglykemi 3, HIGCK, Hyperinsulinism på grund av glukokinasbrist, GCK-relaterad

HHT1, Hereditär hemorragisk telangiectasi 1, ORW, Osler-Weber-Rendu syndrom, Mb Osler, ENG-relaterad

HHT2, Hereditär hemorragisk telangiectasi 2 med eller utan PAH, Pulmonell arteriell hypertension, ACVRL1-relaterad

Hjärtarytmi

HMN, Hereditär motorisk neuropati

HNA, Hereditär neuralgisk amyotrofi, NAPB, Akut brachialis plexus-neurit SEPTIN9-relaterad

HNPP, Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies, Ärftlig tryckkänslig neuropati, AD-CMTde/HNPP-PMP22

HoFH, FHCL1, Homozygot familjär hyperkolesterolemi 1, LDLR-defekt

Homocystinuri

HSAN, HSN, Hereditär sensorisk autonom neuropati

HTAD, FTAAD, AAT, Hereditär torakal aortasjukdom, Familjär torakal aortaaneurysm och dissektion

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

IED, Intestinal epitelial dysplasi, Kongenital diarré med "tufting" enteropati 5

IF, Intellectuell funktionsnedsättning

Immunologisk sjukdom

Infertilitet

IPF, Idiopatisk lungfibros

JBS, Johanson-Blizzard syndrom, UBR1-relaterat

JBTS4, JS4, JS-R, Joubert syndrom 4 med njurdefekt, NPHP1-relaterat

JBTS5, JS5, Joubert syndrom 5, CEP290-relaterat

JLNS, Jervell Lange-Nielsen syndrom

JLNS1, Jervell Lange-Nielsen syndrom 1, KCNQ1-relaterat

JLNS2, Jervell Lange-Nielsen syndrom 2, KCNE1-relaterat

Kardiomyopati

Kongenital hypotoni, Floppy infant

Kongenital muskeldystrofi

Kongenital myopati

Kongenital myotoni, Myotonia kongenita

Kortvuxenhet

LCA10, Lebers kongenitala amauros 10, CEP290-relaterat

LCA8, Lebers kongenitala amauros 8, CRB1-relaterat

LDS, Loeys-Dietz syndrom

LFS, Li-Fraumeni syndrom, TP53-relaterat

LFS2, Li-Fraumeni syndrom 2, CHEK2-relaterat

LGMD, Limb-girdle muskeldystrofi

LMD, Langers mesomeliska dysplasi, dyskondrosteos, SHOX-relaterat

LQT1, Långt QT-syndrom 1, RWS, Romano-Ward syndrom, KCNQ1-relaterat

LQT2, Långt QT-syndrom 2, RWS, Romano-Ward syndrom, KCNH2-relaterat

LQT5, Långt QT-syndrom 5, RWS, Romano-Ward syndrom, KCNE1-relaterat

LQT6, Långt QT-syndrom 6, RWS, Romano-Ward syndrom, KCNE2-relaterat

LQTS, Långt QT-syndrom

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

LVNC, Left ventricular noncompaction kardiomyopati

LWD, Leri-Weill dyskondrosteos, SHOX-relaterad

Lynch syndrom, HNPCC1, Hereditary nonpolyposis colorectal cancer 1, Hereditär icke-polypos kolorektalcancer 1, FCC1, COCA1, MSH2-relaterad

Lynch syndrom, HNPCC2, Hereditary nonpolyposis colorectal cancer 2, Hereditär icke-polypos kolorektalcancer 2, FCC2, COCA2, MLH1-relaterad

Lynch syndrom, HNPCC4, Hereditary nonpolyposis colorectal cancer 4, Hereditär icke-polypos kolorektalcancer 4, PMS2-relaterad

Lynch syndrom, HNPCC5, Hereditary nonpolyposis colorectal cancer 5, Hereditär icke-polypos kolorektalcancer 5, MSH6-relaterad

Lynch syndrom, HNPCC8, Hereditary nonpolyposis colorectal cancer 8, Hereditär icke-polypos kolorektalcancer 8, EPCAM-relaterad

Manlig infertilitet

MAP, MUTYH-associerad polypos, FAP2, Familjär adenomatös polypos 2

Metabol myopati

Metabol sjukdom

MFLS, Marfan lipodystrofi-syndrom, Progeroid and marfanoid aspect-lipodystrofi syndrome, FBN1-relaterat

MFM, Myofibrillär myopati

MFS, Marfan syndrom

MFS1, Marfan syndrom 1, HTAD, FTAAD, AAT, Hereditär torakal aortasjukom, Familjär torakal aortaaneurysm och dissektion, FBN1-relaterat

MIDD, Maternellt nedärvt diabetes och dövhet/hörselnedsättning, Mitokondriell diabetes, NIDDM, Icke-insulinberoende diabetes mellitus med dövhet, Ballinger-Wallace syndrom

Mikrocefali

Mikrocefali-syndrom

Missbildning CNS

Missbildning CNS mm

Mitokondriell myopati

Mitokondriell sjukdom

MKS4, Meckel-Gruber syndrom 4, CEP290-relaterat

MMRCS, CMMRD, CMMRDS, C-MMR-D, Constitutional mismatch repair cancer syndrome

MODY, Maturity-onset diabetes of the young

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

MODY1, HNF4A-MODY, Maturity-onset diabetes of the young 1, Mild juvenil diabetes mellitus

MODY3, HNF1A-MODY, Maturity-onset diabetes of the young 3

MODY5, HNF1B-MODY, Maturity-onset diabetes of the young 5, RCAD, Njurcystor och diabetes

Motorneuronsjukdom

MTS, MRTES, Muir-Torres syndrom, Multipla keratoakantom

Muskeldystrofi

MYHRS, Myhre syndrom, SMAD4-relaterat

Myokardsjukdom

Myopati

Myotoni

Neurometabol sjukdom

Neuromuskulär sjukdom

Neuropati

NPHP1, NPH1, Juvenil nefronoftis 1, NPHP1-relaterat

OI, Osteogenesis imperfecta, Medfödd benskörhet

Periodisk paralys

PFBMFT, TBD, Telomerrelaterad benmargssvikt/lungfibros/aplastisk anemi

PFBMFT1, TBD, Telomerrelaterad benmargssvikt/lungfibros/aplastisk anemi 1, TERT-relaterad

PFBMFT2, TBD, Telomerrelaterad benmargssvikt/lungfibros/aplastisk anemi 2, TERC-relaterad

Plötslig död av okänd orsak, Sudden death cause unknown

PNDM, Permanent neonatal diabetes mellitus

POF, Prematur ovariell insufficiens

PPH1, PAH, HPAH, FPAH, PHT, Hereditär primär pulmonell arteriell hypertension 1 med eller utan HHT, Hereditär hemorragisk telangiektasi, BMPR2-relaterad

PPRCA, PPCRA, Pigmenterad paravenös retinokoroidal atrofi, Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy, CRB1-relaterad

PWS, Prader-Willi syndrom

RCM, Familjär Restriktiv kardiomyopati

Rörelsestörning

SADS, SCD, Plötslig hjärtdöd, Sudden arrhythmic death syndrome

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

SBMA, SMAX1, X-bunden Spinobulbär muskelatrofi 1, Kennedys sjukdom, AR-relaterad

SCA, Spinocerebellär ataxi

SCA1, Spinocerebellär ataxi 1, ATXN1-relaterad

SCA12, Spinocerebellär ataxi 12

SCA17, Spinocerebellär ataxi 17, HDL4, Huntington disease-like 4, TBP-relaterad

SCA2, Spinocerebellär ataxi 2, ATXN2-relaterad

SCA3, Spinocerebellär ataxi 3, MJD, Machado-Joseph disease, ATXN3-relaterad

SCA6, Spinocerebellär ataxi 6, CACNA1A-relaterad

SCA7, Spinocerebellär ataxi 7, ATXN7-relaterad

SCA8, Spinocerebellär ataxi 8, ATXN8/ATXN8OS-relaterad

SHOX-relaterad kortvuxenhet

Simvastatinutlöst myopati, SLCO1B1-relaterad

SLSN1, Senior-Loken syndrom 1, NPHP1-relaterat

SLSN6, Senior-Loken syndrom 6, CEP290-relaterat

SMA, Spinal muskelatrofi

SPGFY2, Spermatogenic failure Y-bunden, Azoospermi, Oligozoospermi, Oligospermi, AZF-region-relaterad

SPG4, SPAST-HSP, FSP2, Autosomt dominant Hereditär spastisk paraplegi 4

SPG, HSP, Hereditär spastisk paraplegi

SQT1, Kort QT-syndrom 1, KCNH2-relaterat

SQT2, Kort QT-syndrom 2, KCNQ1-relaterat

SQTS, Kort QT-syndrom

SRS, Silver-Russell syndrom

SSS, SSKS, Stiff skin syndrome, Stram hud-syndrom, FBN1-relaterat

Syndrom med minskad bentäthet

Syndromutredning

Talassemi

TBD, Telomerrelaterad sjukdom, Telomere biology disorder

TD, Thanatofo dysplasi

TD1, Thanatofo dysplasi 1, FGFR3-relaterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27

# DNA-analys, konstitutionell

## Klinisk genetik

TD2, Thanatofor dysplasi 2, FGFR3-relaterad

TSC, Tuberös skleros

TSC1, Tuberös skleros 1, TSC1-relaterad

TSC2, Tuberös skleros 2, TSC2-relaterad

Tumörsyndrom, Hereditärt cancer-predispositionssyndrom

Tunntrådsneuropati

Utvecklingsförsening

vEDS, EDS4, EDS IV, EDSVASC, Vaskulär Ehlers-Danlos syndrom 4, EDS av kärltyp, COL3A1-relaterat

WMS2, Weill-Marchesani syndrom 2, Sfärofaki-brakymorfi-syndromet, Kongenital mesodermal dysmorfodystrofi, GEMSS, Glaukom-ectopia lentis-mikrosfärofaki-stelhet-kortvuxenhet, FBN1-relaterat

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på [regionvasterbotten.se](http://regionvasterbotten.se)

Dokumentnummer 00526-3

Giltigt fr o m 2025-10-27