

## **Familjär Hyperkolesterolemi (FH), Genetisk utredning**

### **Alternativa sökord:**

DNA-analys

Sangersekvensering

Anlagsbärartest

Genetisk diagnostik

Genpanel

Familial hypercholesterolemia (FH)

Familjär hyperkolesterolemi (FH)

LDLR

APOB

PCSK9

LDL kolesterol

LDL kolesterol

Kolesterol

LDL receptor disorder

Premature coronary artery disease (CAD)

Xanthoma

Blodfettrubbning

Senxantom

Ateroskleros

Kranskärtsjukdom

Xantelasma

Arcus senilis

### **Indikationer / kompletterande analyser:**

Misstanke om Familjär Hyperkolesterolemi. **Vår rekommendation är att endast låta genetiskt utreda patienter som uppfyller de kliniska kriterierna för FH** (DLCN 4 p el högre om proband < 45 år och DLCN 6 p el högre för probander > 45 år) där det finns en stor klinisk vinst vid positivt utfall, dvs flertal yngre släktingar att utreda.

### **Metod:**

#### FH diagnostik-

1) Karolinska FH panel, ett SNP paneltest som analyserar 119 kända mutationer och deletioner i de tre viktigaste FH-generna *LDLR*, *APOB* och *PCSK9* med Agena MassARRAY-systemet och iPLEX Gold-kemi.

2) Prover för vilka inga mutationer hittas med Karolinska FH panelen, analyseras vidare med Devysers FH v2 amplikonsekvenseringsmetodik och Illuminas NextSeq-instrument.

#### FH Anlagsbärardiagnostik-

Analysmetod väljs baserat på mutationstyp. Enbaspolymorfier samt små deletioner/insertioner analyseras med Sanger sekvensering eller Karolinska FH panel. Större deletioner och duplikationer analyseras via MLPA analys.

### **Remiss:**

Elektronisk beställning i Take Care: Välj en av följande beroende på önskad analys och provtyp-

”FH diagnostik-Blod”

”FH diagnostik-DNA”

”FH diagnostik-Saliv”

”FH Anlagsbärardiagnostik-Blod”

”FH Anlagsbärardiagnostik-DNA”

”FH Anlagsbärardiagnostik-Saliv”

Pappersremiss: Remiss för utskrift hittas här: <https://www.maf.ki.se/familial-hypercholesterolemia-fh-analysis/>

Om ni har några frågor kring ifyllande av remissen vg kontakta medicinskt ansvarig läkare: Peter Benedek ([peter.benedek@regionstockholm.se](mailto:peter.benedek@regionstockholm.se)).

### **Provtagning:**

1 x helblod 4ml i EDTA-rör (lila propp). Om patienten är svårstucken går det bra med kapillär provtagning i EDTA-mikrorör med minst 250µl . Alternativt framrenat DNA: minst 3 µg och lägsta koncentration 50ng/µl i 1,5-ml-Eppendorfrör.

Saliv skall användas i undantagsfall (främst barn). Då ska detta kit användas: Oragene OG-610 kit. Kontakta TAMM för ett kit.

**Förvaring / transport:**

Förvaring:

EDTA-helblod: Förvaras och skickas som helblod. Får ej centrifugeras eller frysas. Förvara blodet kylt i väntan på transport.

Framrenat DNA: Förvaras kylt i väntan på transport.

Saliv: Förvaras i rumstemperatur i väntan på transport.

Transport:

Skicka i rumstemperatur. Förfrankerade kuvert kan fås genom att kontakta FH koordinators: Mosekunola Oladapo (08-123 819 91).

Skicka proverna till följande adress:

Karolinska Universitetssjukhuset

F56 Klinisk Patologi & Cytologi

Translational Analysis in Molecular Medicine (TAMM)

141 57 Huddinge

**Svarsrutiner:**

Besvaras av medicinskt ansvarig läkare.

**Ackreditering:**

TAMMs laboratorieverksamhet är ackrediterad av SWEDAC enligt ISO/IEC 17025.