

Analyser, prøvemateriale, svartid og priser

***HNF1A*; HNF1 homeobox A gen analyse (alternativt navn; MODY3, TCF1):**

- Metode: 1) Screening for mutationer udføres ved sekventering af *HNF1A* promoteren og kodende regioner (sekventering af mindst den ene streng). Test for større exon deletioner/duplikationer udføres vha. MLPA teknologi.
- 2) Kendte mutationer/deletioner/duplikationer undersøges ved nukleotidsekventering eller MLPA

Prøvemateriale:	2 x 10ml EDTA fuldblod	
Svartid:	ca. 8 uger.	
Pris:	Screening af <i>HNF1A</i> genet inkl. MLPA	9.000 kr
	Undersøgelse for kendt mutation	2.500 kr

***GCK*; Glucokinase gen analyse (alternativt navn; MODY2):**

- Metode: 1) Screening for mutationer udføres ved sekventering af *GCK* promoteren og exon 1-10 (sekventering af mindst den ene streng). Test for større exon deletioner/duplikationer vha. MLPA teknologi.
- 2) Kendte mutationer/deletioner/duplikationer undersøges ved nukleotidsekventering eller MLPA

Prøvemateriale:	2 x 10ml EDTA fuldblod	
Svartid:	ca. 8 uger	
Pris:	Screening af <i>GCK</i> genet inkl. MLPA	9.000 kr
	Undersøgelse for kendt mutation	2.500 kr

***HNF4A*; Hepatocyt nukleær factor 4- α gen analyse (alternativt navn; MODY1):**

- Metode: 1) Screening for mutationer udføres ved sekventering af *HNF4A* P2 promoteren og kodende regioner (sekventering af mindst den ene streng). Test for større exon deletioner/duplikationer vha. MLPA teknologi.
- 2) Kendte mutationer/deletioner/duplikationer undersøges ved nukleotidsekventering eller MLPA

Prøvemateriale:	2 x 10ml EDTA fuldblod	
Svartid:	ca. 8 uger	
Pris:	Screening af <i>HNF4A</i> genet inkl. MLPA	9.000 kr
	Undersøgelse for kendt mutation	2.500 kr

***INS*; insulin gen analyse:**

Metode: 1) Screening for mutationer udføres ved sekventering af kodende regioner (sekventering af mindst den ene streng).

2) Kendte mutationer undersøges ved nukleotidsekventering

Prøvemateriale: 2 x 10ml EDTA fuldblod

Svartid: ca. 8 uger

Pris: Screening af *INS* genet 5.000 kr

Undersøgelse for kendt mutation 2.500 kr

Samlet screening af *HNF1A*, *GCK*, *HNF4A* og *INS*

Metode: Se ovenfor under de specifikke gener

Prøvemateriale: 2 x 10ml EDTA fuldblod

Svartid: ca. 8 uger

Pris: 17.000 kr

***HNF1B*; HNF1 homeobox B gen analyse (alternativt navn; *MODY5*, *RCAD*, *TCF2*):**

Metode: 1) Screening for mutationer udføres ved sekventering af *HNF1B* promotor og kodende regioner (sekventering af mindst den ene streng). Test for større exon deletioner/duplikationer vha. MLPA teknologi.

2) Kendte mutationer/deletioner/duplikationer undersøges ved nukleotidsekventering eller MLPA

Prøvemateriale: 2 x 10ml EDTA fuldblod

Svartid: ca. 8 uger

Pris: Screening af *HNF1B* genet inkl. MLPA 9.000 kr

Undersøgelse for kendt mutation 2.500 kr

***KCNJ11*; pottasium inwardly-rectifying channel, subfamily J, member 11 gen analyse (alternativt navn; *Kir6.2*, *BIR*):**

Metode: 1) Screening for mutationer udføres ved sekventering af kodende *KCNJ11* regioner (sekventering af mindst den ene streng).

2) Kendte mutationer undersøges ved nukleotidsekventering

Prøvemateriale: 2 x 10ml EDTA fuldblod

Svartid: ca. 8 uger

Pris: Screening af *KCNJ11* genet 5.000 kr

Undersøgelse for kendt mutation 2.500 kr

***KCNJ11* +*INS* gen analyse:**

Metode: 1) Se ovenfor under de specifikke gener
2) Kendte mutationer undersøges ved nukleotidsekventering

Prøvemateriale: 2 x 10ml EDTA fuldblod

Svartid: ca. 8 uger

Pris: Screening af *KCNJ11* og *INS* genet 8.000 kr
Undersøgelse for kendt mutation 2.500 kr

***MC4R*; melanocortin 4 receptor gen analyse:**

Metode: 1) Screening for mutationer udføres ved sekventering af kodende *MC4R* regioner (sekventering af mindst den ene streng).

2) Kendte mutationer undersøges ved nukleotidsekventering

Prøvemateriale: 2 x 10ml EDTA fuldblod

Svartid: ca. 8 uger

Pris: Screening af *MC4R* genet 5.000 kr
Undersøgelse for kendt mutation 2.500 kr