



**Amager Hospital  
Hvidovre Hospital**

Klinisk Biokemisk Afdeling

Kettegård Allé 30  
2650 Hvidovre

*Endokrinologisk afdeling, Hvidovre  
Medicinsk afdeling, Amager*

**Afsnit** 339

**Telefon** 3862 3862

**Direkte** 4013 6709

**Mail** Lise.Bathum@regionh.dk

Dato: 15.januar, 2019

*Vedr: Mutationsdiagnostik for Calcium Sensing Receptor (CASR)– supple-  
ring med mutationsdiagnostik i exon 2 af AP2S1 genet.*

Klinisk Biokemisk afdeling udvider fra 1.januar, 2019 undersøgelse for mutati-  
oner i Calcium Sensing Receptor genet (NPU19257 DNA(spec.)—CASR-gen) til  
ved manglende fund af mutation at omfatte undersøgelse af exon 2 i AP2S1  
genet (NPU58534 DNA(spec.)—AP2S1-gen(NG\_033136.1: exon 2)).

For patienter der tidligere er blevet undersøgt for mutationer i Calcium Sen-  
sing Receptor genet, kan man efterfølgende rekvirere undersøgelser for muta-  
tioner i exon 2 af AP2S1 genet. Klinisk Biokemisk afdeling opbevarer DNA til  
kvalitetsformål efter endt analysering. Derfor kan afdelingen vælge at kontakte  
os, for at høre om vi eventuelt har DNA på de pågældende patienter inden der  
rekvireres fornyet prøvetagning.

Henvendelse til:

Molekylærbiolog Louise Ambye

Tlf. 38623349 og e-mail: Louise.Ambye@regionh.dk

*Med venlig hilsen*

*Lise Bathum*

*Ledende overlæge*

*Lisbeth Mortensen*

*Ledende bioanalytiker*

*Klinisk Biokemisk Afdeling, Hvidovre Hospital.*