

## Rekvisisjon for genetiske analyser

<b>Rekvirerende lege</b>		<b>Pasient</b>			
Legenavn		Fødselsnr. (11 siffer)			
Foretakskode		<input type="checkbox"/> Mann <input type="checkbox"/> Kvinne <input type="checkbox"/> Foster <input type="checkbox"/> Poliklinisk <input type="checkbox"/> Inneliggende			
Enhet/Legekantor				Post (for inneliggende)	
HPR-nr.				Etternavn - fornavn	
Avdeling		Adresse - pasient			
Poliklinikk		<b>Prøveinformasjon</b> Dato _____ Kl. _____ Prøvetakers signatur _____ <input type="checkbox"/> Smittefare      Angi vevstype ved biopsi _____			
Adresse				Telefon	
Postnr.   Poststed		Kortkode/Rekv. kode			
KOPI AV SVAR SENDES TIL (lege, legekantor, adresse og HPR-nr.)					

**PROBLEMSTILLING / KLINISKE OPPLYSNINGER (max 800 tegn)****FAMILIEOPPLYSNINGER: Tegn gjerne et slektstre**

Indeks/proband (navn/fødselsnr):

Pasientens slektskap til proband:

Dato	Underskrift rekvirerende lege
------	-------------------------------

**VI VELGER ANALYSE BASERT PÅ DE OPPGITTE KLINISKE OPPLYSNINGER - ET ØNSKE OM ANALYSE KAN BLI ENDRET.**
**ØNSKE OM:**  DIAGNOSTISK TEST     PREDIKTIV TEST\*    \*Krever genetisk veiledning i følge Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi

<ul style="list-style-type: none"> <li><input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Gentest (gen/tilstand/syndrom):</li> <li><input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Kjent/familær genfeil/variant (spesifiser):</li> <li><input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Kromosomanalyse (karyotyping) med evt. FISH</li> <li><input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Lagring av DNA</li> <li><input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Infertilitet/habituell abort</li> </ul> <p><b>TESTER SOM KREVER AT SKJEMA PÅ BAKSIDEN ER UTFYLT</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Genomisk kopitallsanalyse (array-CGH)</li> <li><input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Genpanel (NGS), spesifiser:</li> </ul>	For interne kommentarer
--	-------------------------

**PRØVEMATERIALE**

- EDTA-blod (>3 ml, vanskelig prøvetakning/nyfødte: ned til 1 ml)   
  Heparinblod (>3 ml, vanskelig prøvetakning/nyfødte: ned til 1 ml)   
 Annet:

Blodprøver kan sendes som vanlig post. Vakuurmør må sendes med ytterbeholder av plast. Blod til kromosomanalyse tåler ikke frost.

 Analysetilbud og rekvisisjon: Se [www.genetikportalen.no/SH-TEL/lab](http://www.genetikportalen.no/SH-TEL/lab)

# GENOMISK KOPITALLSANALYSE OG NGS-BASERTE GENPANEL

Gode kliniske opplysninger er essensielt for å tolke funn ved brede undersøkelser av årsaker til genetisk sykdom. Skjemaet MÅ derfor fylles ut. Genpanelene er beskrevet her: [www.genetikportalen.no/SH-TEL/ngs](http://www.genetikportalen.no/SH-TEL/ngs)

Fødselsnr. (11 siffer)

Lengde \_\_\_\_\_ cm/ \_\_\_\_\_ Perc. Hodeomkrets \_\_\_\_\_ cm/ \_\_\_\_\_ Perc.

- |   |  |  |                                       |
|---|--|--|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Dysmorfe trekk     | <input type="checkbox"/> Misdannelser    | <input type="checkbox"/> Lærevansker       |                                       |
| <input type="checkbox"/> Tap av ferdigheter | <input type="checkbox"/> Redusert hørsel | <input type="checkbox"/> Utviklingshemning | <input type="checkbox"/> Redusert syn |

## Avkryssingsskjema for pasienter som har utviklingshemning, misdannelser eller dysmorfe trekk:

### SVANGERSKAP

- Prematuritet
- Vekstretardasjon
- Oligohydramnion
- Polyhydramnion

### VEKST/ERNÆRING

- Neonatale ernæringsvansker
- PEG
- Overvekst
- Kortvoksthet

### UTVIKLING

- Sen finmotorikk
- Sen grovmotorikk
- Sen språkutvikling
- Spisevegring
- Lærevansker
- PU, grad

### ADFERD

- Autisme/ASD
- Hyperaktivitet/ADHD
- Selvskading
- Aggresjon
- Raserianfall
- Rigiditet
- Stereotypier
- Søvnforstyrrelser
- Apnoeanfall

### NEVROLOGI

- Ataksi
- Dystoni
- Hypotoni
- Nevralirørdefekter
- Epilepsi
- Spastisitet/CP
- Hjernemisdannelser
- Annet:

### KARDIOLOGI

- VSD
- ASD
- AVSD
- Fallot
- TGA
- Aortastenose
- Pulmonalstenose
- Coarctatio aortae
- Kardiomyopati
- Hjertesvikt
- Kompleks hjertefeil

### DERMATOLOGI

- Pigmentstriper
- Multiple nevi
- Cafe-au-lait flekker
- Negledysplasi
- Ektodermal dysplasi
- Hypertrikose
- Redusert hårvekst

### KRANIOFACIALT

- Leppespalte
- Ganespalte
- Nasal tale
- Liten hake
- Hypertelorisme
- Hypotelorisme
- Kraniosynostose
- Dysmorfe ører
- Makrocefali
- Mikrocefali
- Annet:

### OFTALMOLOGI

- Kolobom
- Katarakt
- Blindhet
- Langsynthet, +
- Nærsynthet, -
- Forkammer-anomali
- Retinitis pigmentosa

### GASTROENTEROLOGI

- Gastroschise
- Omfalocele
- Mb. Hirschprung
- Obstipasjon
- Pylorusstenose
- Trakeoøsofageal fist.
- Malrotasjon av tarm
- Diafragmahernie

### MUSKEL/SKJELETT

- Skjelettdysplasi
- Fuglebryst
- Traktbryst
- Klumpfot
- Artrogryfose
- Polydaktyli
- Syndaktyli
- Brachydaktyli
- Skoliose
- Annet:

### UROGENITALT

- DSD/"intersex"
- Hypospadi
- Lyskebrokk
- Kryptorkisme
- Nyreagenesi
- Nyredysplasi
- Nyrecyster
- Annet:

### FAMILIEHISTORIE

- Habituell abort
- Eneste tilfellet i fam.
- Andre tilfeller i fam.
- Foreldre beslektet, spesifiser:

Eventuell tilleggsinformasjon