

Rekvisisjon for genetiske analyser

Skjemaet kan fylles ut elektronisk

Sykehuset Telemark HF
Avdeling for laboratoriemedisin
Seksjon for medisinsk genetik
3710 Skien
Tlf 3500 3146

REKVIRERENDE LEGE

Navn:

Adr.:

Tlf.:

HPR-nr.:

KOPI AV SVAR SENDES TIL (lege, legekantor, adresse)

PASIENT

Fødselsnr.:

Navn:

Adr.:

Postnr.:

Inneliggende Poliklinisk Kvinne Mann

PRØVEINFORMASJON

Smittefare

Prøvetakers signatur:

Prøvedato:

Klokkeslett:

Angi vevstype ved biopsi:

Kliniske opplysninger / problemstilling / familieopplysninger / kommentarer /
evt. ønsket analysemetode etc. (se også baksiden)

Diagnostisk testing

Genetisk analyse av friske:

Prediktiv testing*

Bærertesting*

* Krever genetisk veiledning i følge
Lov om humanmedisinsk
bruk av bioteknologi

UTVALGTE ANALYSER

- Cytogenetisk kromosomanalyse
- Molekylær kromosomanalyse (array-CGH)
- Cystisk fibrose
- Y-kromosom mikrolelesjoner
- Faktor V Leiden / Protrombin
- Hemokromatose (HFE)
- Laktoseintoleranse
- Homocystinuri (MTHFR)

- Annet, spesifiser over

GENPANEL DYPSEKVENSERING

- Arvelige perifere nevropatier (inkl. CMT)
- Ataksi
- Ehlers-Danlos syndrom
- Hereditær spastisk paraparese
- Marfan syndrom
- Motornevronsykdommer (inkl. ALS)
- Muskeldystrofier
- Nevrofibromatose
- Noonan syndrom
- Annet, spesifiser over

PRØVEMATERIALE (SE OGSÅ BAKSIDEN)

4 ml EDTA-blod til Leiden, HFE, Laktoseintoleranse, MTHFR

4 ml EDTA-blod + 4 ml heparinblod til øvrige analyser

Til bruk i laboratoriet

Klinisk informasjon til dypsekvensering og kopitallanalyse

Gode kliniske opplysninger er svært viktig for tolkning av funn i syndromutredninger v.h.a. kromosomanalyse, genomisk kopitallanalyse (array-CGH) og dypsekvensering. Ved ønske om slike undersøkelser, må derfor dette skjemaet fylles ut.

Fødselsnr:	Tap av ferdigheter: Ja / Nei	Lærevansker: Ja / Nei
Lengde:cm / Perc	Misdannelser: Ja / Nei	Utviklingshemning: Ja / Nei
Hodeomkrets:cm / Perc	Redusert hørsel: Ja / Nei	Redusert syn: Ja / Nei
Dysmorfe trekk: Ja / Nei		

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

NEUROLOGI

- Ataksi
- Dystoni
- Hypotoni
- Nevralrørdefekter
- 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

KRANIOFASIALT

- 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
- Diaframahernie

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:

Informasjon om prøvetaking og forsendelse

Leiden, HFE, Laktoseintoleranse, MTHFR:

Øvrige analyser:

Molekylær kromosomanalyse ved abort/dødfødsel:

4 ml EDTA blod

4 ml EDTA-blod + 4 ml heparinblod

Blod fra foster eller biopsi (akillesene foretrekkes, legges i transportmedium fra vår lab).

Ved vanskelig prøvetaking, kan noen analyser utføres med 1 ml blod eller mindre. Vennligst ta kontakt med avdelingen.

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

Rekvisisjon og analysetilbud ved Seksjon for medisinsk genetik, Sykehuset Telemark finnes på www.sthf.no/genetik Husk å benytte siste versjon av rekvisisjonen.