

Rekvisition af genetiske analyser

Skriv tydeligt. Udfyld gerne på PC.

Patient

Navn	
CPR	

Betaler

(Udfyldes kun hvis patienten er udlænding, afdød eller hvis rekvisitionen udfyldes for en anden afdeling)

Afdeling	
Institution	

Rekvirent

Gerne stempel

Navn	
Afdeling	
Institution	
Dato	

Forbeholdt Klinisk Genetik Vejle

Prøvenr.	
Prøvedato	
Initialer	
Modtagedato	

Indikation

SKAL UDFYLDES. Udfyldes kort og præcist. Fortsæt evt. på bagsiden af rekvisitionssedlen

--

Analyser

Nærmere beskrivelse af analyserne kan findes på vores [hjemmeside](#)

Screening ☐ Aneuploidi-screening for kromosom 13, 18, 21, X og Y ☐ Exom sekventering (efter forudgående aftale)* ☐ Genomanalyse - akut sygt barn (efter forudgående aftale)* (A), C ☐ Genomanalyse (efter forudgående aftale)* (A), C ☐ Kromosomundersøgelse* B ☐ CNV-analyse*	Prader-Willi syndrom ☐ 15q11-q13 mikrolektion/duplikation + methyleringsdefekt*
Alfa-1 antitrypsin mangel ☐ SERPINA1 hyppige mutationer* ☐ SERPINA1 fuld sekventering*	Silver-Russell syndrom ☐ 11p15 mikrolektion/duplikation + methyleringsdefekt*
Angelman syndrom ☐ UBE3A mikrolektion/duplikation + methyleringsdefekt* ☐ UBE3A fuld sekventering*	Spinal muskelatrofi ☐ SMN1, SMN2 mikrolektion/duplikation*
Beckwith-Wiedemann syndrom ☐ 11p15 mikrolektion/duplikation + methyleringsdefekt*	Uniparental disomi ☐ Uniparental disomi, UPD for kromosom 7* ☐ Uniparental disomi, UPD for kromosom 14* ☐ Uniparental disomi, UPD for kromosom 15* ☐ Uniparental disomi, UPD for kromosom 16*
Cystisk fibrose ☐ CFTR fuld sekventering* ☐ CFTR F508del og 394delTT*	Audiogenetik (NGC) ☐ Non-syndromalt høretab ☐ Syndromalt høretab
Dystrophia Myotonica type 1 ☐ DMPK repeat ekspansion*	Endokrinologi (NGC) ☐ Endokrinologi panel ☐ Multiple endokrine neoplasier ☐ Fæokromocytom og paragangliom og andre binyresygdomme ☐ CFTR F508del og 394delTT* ☐ Monogen diabetes ☐ Sjældne thyreoideasygdomme ☐ Sjældne calcium- og knoglemetaboliske sygdomme ☐ Organisk hypoglykæmi ☐ Disorders of sex development ☐ Vækst- og fedmesyndromer ☐ Hypogonadotrop hypogonadisme ☐ Medfødt multipel hypofysedefekt
Erytroietisk protoporfyri ☐ FECH, ALAS2*	Hjertesygdomme (NGC) ☐ Aortasygdom standard panel ☐ Aortasygdom udvidet panel ☐ Kardiomyopati standard panel ☐ Kardiomyopati udvidet panel ☐ Arytmi standard panel ☐ Arytmi udvidet panel
Familier hyperkolesterolæmi ☐ LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1*	Hudsygdomme (NGC) ☐ Medfødt iktyose panel ☐ Epidermolysis bullosa panel ☐ Ektodermal dysplasi panel ☐ Keratoderma palmare panel
Fragilt X syndrom ☐ FMR1 repeat ekspansion*	
Hereditær hæmokromatose ☐ HFE hyppige mutationer* ☐ HFE fuld sekventering*	
Hereditær pancreatitis ☐ CTSC, PRSS1, SPINK1, CFTR*	
Hyperkalæmisk periodisk paralyse, HYPP ☐ SCN4A*	
Hypokalæmisk periodisk paralyse, HOKPP ☐ CACNA1S, SCN4A*	
Incontinentia pigmenti ☐ IKBKG hyppig deletion* + fuld sekventering	
Leri-Weill dyschondrosteosis ☐ SHOX hyppige deletioner* + fuld sekventering*	

CPR	
-----	--

☐ Arveligt lymfødem panel ☐ Genomanalyse (NGC; efter forudgående aftale)* (A), C	☐ Opticus neuropati panel ☐ Strukturelle øjensygdomme panel ☐ Retinal dystrofi panel ☐ Genomanalyse (NGC; efter forudgående aftale)* (A), C
Infertilitet/sæddonor/ægdonor ☐ CFTR (32 hyppige mutationer+IVS8-5T/7T/9T)* ☐ Kromosomundersøgelse* B ☐ Y-deletioner*	Psykatri (NGC) ☐ Autismespektrumforstyrrelse
Neurogenetik ☐ Ataksi og spastisk paraplegi NGC panel ☐ Basalgangliesygdom NGC panel ☐ Charcot-Marie-Tooth type 1A (PMP22)* ☐ C9orf72-relateret amyotrofisk lateral sklerose og frontotemporal demens* ☐ Demens + FTD, ALS og Cerebral småkarssygdom NGC panel ☐ Epilepsi NGC panel ☐ Fragilt X associeret tremor, FXTAS (FMR1)* ☐ Hereditær Trykbetinget Neuropati, HNPP* ☐ Huntington sygdom (HTT)* ☐ Muskelsygdom NGC panel ☐ Neuropati NGC panel ☐ Tuberøs sclerose (TSC1, TSC2)*	Sjældne sygdomme (NGC) ☐ Genomanalyse (NGC; efter forudgående aftale)* (A), C ☐ Bindevævslidelse standard panel ☐ Bindevævslidelse udvidet panel
Nyresygdom ☐ Fokal segmental glomerulosklerose (FSGS)/nefrotisk syndrom (NS)* ☐ MUC1-relateret autosomal dominant tubulointerstitiel nyresygdom* ☐ Nyresten og nefrocalcinose ☐ Nyresvigt og vedvarende albuminuri NGC panel ☐ PKD panel arvelig polycystisk nyresygdom*	Andre genetiske analyser ☐ Anden genetisk analyse (beskriv ønskede analyse i indikationsfeltet) ☐ Fluorescens In Situ Hybridisering, FISH* B ☐ Funktionel analyse (efter forudgående aftale) D ☐ X-inaktivering
Oftalmologi (NGC) ☐ Albinisme panel ☐ Katarakt panel	Banking, videreforsendelse, supplerende prøvetagninger ☐ Kontrolprøve ☐ Oprensning af DNA og nedfrysning ☐ Videreforsendelse til andet laboratorium ☐ Kendt variant* Bemærk: Kopi af analysesvar skal vedlægges! Gen/variantbetegnelse Indexperson (CPR)

Prøvetagning og forsendelse

Hvis analysen ønskes udført på et andet prøvemateriale (fx kindskrab eller spytprove), er I velkomne til at kontakte os.

Bemærkninger

Vi anmoder om at rekvirenten oplyser patienten om nedenstående i henhold til persondatalovens bestemmelser om oplysningspligt: Resultatet af de genetiske analyser registreres i relevante kliniske databaser (bla. Decipher og Dansk Cytogenetisk Centralregister). I forbindelse med besvarelse af analyserne, kan det være nødvendigt at tilgå relevante journaloplysninger.

Vores rekvisitionssedler kan hentes på vores [hjemmeside](#) (Klinisk Genetik/Fagfolk/Rekvisition).