

Rekvistion af genetiske analyser

Skriv tydeligt. Udfyld gerne på PC.

Patient		Betaler	
Navn		Afdeling	
CPR		Institution	

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

Rekvirent <small>Gerne stempel</small>		Forbeholdt Klinisk Genetik Vejle	
Navn		Prøvenr.	
Afdeling		Prøvedato	
Institution		Initialer	
Dato		Modtagedato	

Indikation **SKAL UDFYLDES**. Udfyldes kort og præcist. Fortsæt evt. på bagsiden af rekvistionseddelen

--

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

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

CPR	
-----	--

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

*Analysen er DANAK akkrediteret

Prøvetagning og forsendelse

Med mindre andet er angivet: Blodprøve 1x9 ml blod i EDTA-glas (minimum 1 ml).

A: Blodprøve 1x9 ml blod i EDTA-glas (minimum 1 ml)

B: Blodprøve 1x4 ml blod i Li-heparinglas (minimum 2 ml, nyfødte 1 ml)

C: Blodprøve 1x9 ml blod i EDTA-glas (minimum 1 ml) barn + forældre (trio)

Prøven mærkes med navn og CPR. Blodprøver opbevares på køl indtil forsendelse.

Rekvitionen sendes sammen med prøven til: **Klinisk Genetik, Vejle Sygehus, Beriderbakken 4, 7100 Vejle**

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

Bemærkninger

NGC: Analyser mærket NGC udføres delvist at Nationalt Genom Center (NGC). Se NGC's hjemmeside (ngc.dk/sundhedsfaglige) for yderligere oplysninger om kriterier for rekvirering.

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/Rekvirering).