

# Rekvisation af genetiske analyser

Skriv tydeligt. Udfyld gerne på PC.

Patient		Betaler	
Navn		Afdeling	
CPR		Institution	

(Udfyldes kun hvis patienten er udlænding, afdød eller hvis rekvisationen 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 rekvisationsedlen

--

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

<input type="checkbox"/> Alfa-1 antitrypsin mangel (SERPINA1) hyppige mutationer <b>A</b> <input type="checkbox"/> (SERPINA1) fuld sekventering <b>A</b> <input type="checkbox"/> Angelman syndrom (UBE3A) mikrolektion + methyleringsdefekt <b>A</b> <input type="checkbox"/> (UBE3A) fuld sekventering <b>A</b> <input type="checkbox"/> Cystisk fibrose (CFTR) <b>A</b> <input type="checkbox"/> (CFTR) F508del og 394delTT <b>A</b> <input type="checkbox"/> Hereditær hæmokromatose (HFE) hyppige mutationer <b>A</b> <input type="checkbox"/> (HFE) fuld sekventering <b>A</b> <input type="checkbox"/> Hyperkalæmisk periodisk paralyse, HYPP (SCN4A) <b>A</b> <input type="checkbox"/> Hypokalæmisk periodisk paralyse, HOKPP (CACNA1S og SCN4A) <b>A</b> <input type="checkbox"/> Incontinentia pigmenti (IKBKG) hyppig deletion <b>A</b> <input type="checkbox"/> (IKBKG) fuld sekventering <b>A</b> <input type="checkbox"/> Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX) større deletioner <b>A</b> <input type="checkbox"/> (SHOX) fuld sekventering <b>A</b>	<b>Postnatale screenings analyser</b> <input type="checkbox"/> Aneuploidi-screening for kromosom 13, 18, 21, X og Y* <b>A</b> <input type="checkbox"/> Kromosomundersøgelse <b>B</b> <input type="checkbox"/> SNP-array <b>A</b>
<b>Neurogenetik</b> <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 1A (PMP22) <b>A</b> <input type="checkbox"/> Fragilt X associeret tremor, FXTAS (FMR1) <b>A</b> <input type="checkbox"/> Hereditær Trykbetinget Neuropati, HNPP <b>A</b> <input type="checkbox"/> Huntington sygdom (HTT) <b>A</b>	<b>Uniparental disomi</b> <input type="checkbox"/> Uniparental disomi, UPD for kromosom 7 <b>A</b> <input type="checkbox"/> Uniparental disomi, UPD for kromosom 14 <b>A</b> <input type="checkbox"/> Uniparental disomi, UPD for kromosom 15 <b>A</b> <input type="checkbox"/> Uniparental disomi, UPD for kromosom 16 <b>A</b>
<b>Infertilitet/sæddonor/ægdonor</b> <input type="checkbox"/> Kromosomundersøgelse <b>B</b> <input type="checkbox"/> (CFTR) (32 hyppige mutationer+IVS8-5T/7T/9T) <b>A</b> <input type="checkbox"/> Y-deletioner <b>A</b>	<b>Nyresygdom</b> <input type="checkbox"/> PKD-genpanel arvelige polycystisk nyresygdom <b>A</b> <input type="checkbox"/> MUC1-relateret autosomal dominant tubulointerstiel nyresygdom <b>A</b> <input type="checkbox"/> Nyresten og nefrocalcinose <b>A</b>
<b>Andre syndromer/sygdomme</b> <input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann syndrom <b>A</b> <input type="checkbox"/> Fragilt X-syndrom (FMR1) <b>A</b> <input type="checkbox"/> Prader-Willi syndrom <b>A</b> <input type="checkbox"/> Silver-Russell syndrom <b>A</b> <input type="checkbox"/> Spinal muskellatrofi <b>A</b>	<b>Andre genetiske analyser</b> <input type="checkbox"/> Anden genetisk analyse (beskriv ønskede analyse i indikationsfeltet)* <input type="checkbox"/> Fluorescens In Situ Hybridisering, FISH <b>B</b> <input type="checkbox"/> X-inaktivering* <b>A</b> <input type="checkbox"/> <b>Kendt variant</b> <b>A</b> Bemærk: Kopi af analysesvar skal vedlægges!
	Gen/variantbetegnelse:
	Indexperson (CPR):
	<b>Banking, videreforsendelse, supplerende prøvetagninger</b> <input type="checkbox"/> Forældreprøve <b>A</b> <input type="checkbox"/> Kontrolprøve <b>A</b> <input type="checkbox"/> Oprensning af DNA og nedfrysning <b>A</b> <input type="checkbox"/> Videreforsendelse til andet laboratorium

## Prøvetagning og forsendelse

**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)

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

Rekvisationen 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.

**Bemærk:** 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.

\*Denne analyse er ikke akkrediteret

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