

Forbeholdt laboratoriet

Prøvenr.: _____

Rekv.nr.: _____

Intern reference: _____

Rekvisition af postnatal genetisk analyse

Patientdata (evt. label)	Pårørende data
Cpr.nr.: _____	Familierelation: _____
Navn: _____	Cpr. nr.: _____
Er forældrene biologisk beslægtede? <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja	Navn: _____

Prøvemateriale	Kryds af hvis prøve er fra:	Evt. label
<input type="checkbox"/> Blod	<input type="checkbox"/> Spontan abort	
<input type="checkbox"/> Hud	<input type="checkbox"/> Provokeret abort	
<input type="checkbox"/> Achillesene	<input type="checkbox"/> Dødfødt	
<input type="checkbox"/> DNA (angiv primær materiale): _____	<input type="checkbox"/> Afdød person	
<input type="checkbox"/> Andet materiale: _____		

Glas med transportmedium til væv kan rekvireres på tlf. 6541 1905

Indikation for undersøgelsen og kliniske oplysninger (ved genpaneler, hvor man ikke ønsker alle gener, angiv hvilke gener, der ønskes).

Kendt genvariant i familien (angiv data vedr. gen, proband eller intern reference samt familiens variant)

Rekvirerende instans (rekvirerende læge, hospital/afdeling eller praksis samt ydernr./SOR eller SKS-kode):

Regning til (hvis forskellig fra rekvirent):

EAN-nr.:

Rekvirerende læge bør orientere patienten om, at dette er en genetisk analyse, og et abnormt svar kan have konsekvenser for ikke bare patienten selv, men også, i nogle tilfælde, andre familiemedlemmer. Patienten bør have modtaget genetisk rådgivning inden prøvetagning.

Af hensyn til kvalitetssikring og -udvikling registreres resultatet af kromosomanalysen i Dansk Cytogenetisk Centralregister ligesom nogle DNA-analyser registreres i godkendte registre. Vi anmoder om, at den rekvirerende læge oplyser patienten om dette i henhold til Persondatalovens bestemmelser om oplysningspligt. DNA opbevares minimum 5 år med mindre andet aftales.

Glas og mængde:

- [1] 1 glas EDTA-blod á 4 ml. Ved spædbørn min. 1 ml. Kapillærblod kan anvendes.
- [2] 1 glas EDTA-blod á 4 ml. Medsendes på begge forældre.
- [3] 1 glas Li-Heparin á 4 ml. Ved spædbørn min. 1 ml. blod. Kapillærblod kan anvendes.
- [4] Væv (f.eks. hudbiopsi) sendes i transportmedium, som kan rekvireres på tlf. 6541 1905.
- [5] 2 glas streck-rør á 10 ml.

De forskellige analysegrupper er nærmere specificeret på side 2

Cpr. nr.: _____ <small>(udfyldes af rekvirent, hvis ikke der er anvendt to-sidet print)</small>	Forbeholdt laboratoriet Prøvenummer: _____
--	--

Der findes yderligere oplysninger om analyserne på afdelingens hjemmeside [Laboratorium \(ouh.dk\)](http://Laboratorium(ouh.dk))

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Alport syndrom panel [1]
<input type="checkbox"/> Tynd basalmembransygdom panel [1]
<input type="checkbox"/> Arvelig colorectal cancer/polypose panel [1]
<input type="checkbox"/> Arveligt malignt melanom panel [1]
<input type="checkbox"/> Arvelig mammacancer panel [1]
<input type="checkbox"/> Arvelig ovariecancer panel [1]
<input type="checkbox"/> Arvelig mamma og ovariecancer panel [1]
<input type="checkbox"/> Lynch syndrom panel [1]

Andre onkogener
<input type="checkbox"/> CDH1 [1]

<input type="checkbox"/> Fragilt X syndrom/FXTAS (FMR1[Fragilt X]) [1]

<input type="checkbox"/> Hereditær hæmorrhagisk telangiectasi, HHT, panel [1]
<input type="checkbox"/> Hereditær pancreatitis panel [1]
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinæmisk hypoglykæmi, HHF, 1, 2, 3, 6 [1]
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinæmisk hypoglykæmi, HHF, udvidet panel [1]

<input type="checkbox"/> Monogen diabetes, MODY 1-5, panel [1]
<input type="checkbox"/> Monogen diabetes, MODY 1-13, panel [1]
<input type="checkbox"/> Neonatal diabetes mellitus, PNDM/TNDM, panel [1]
<input type="checkbox"/> Neonatal diabetes mellitus, PNDM/TNDM,udvidet panel [1]

<input type="checkbox"/> Hypofyseadenomer, familiær (AIP) [1]
<input type="checkbox"/> Hypofosfatæmisk rakis, X-bunden (PHEX) [1]

<input type="checkbox"/> Kendt genvariant i familien [1]

<input type="checkbox"/> Celledyrkning [4] [3]
<input type="checkbox"/> DNA-oprensning til opbevaring [1]

<input type="checkbox"/> Anden analyse, oftest [1]: _____ | Kromosomabnormiteter
<input type="checkbox"/> Aneuploidiscreening [1]
<input type="checkbox"/> Kromosom mikroarray [1]
<input type="checkbox"/> Kromosomundersøgelse [3] [4]
<input type="checkbox"/> Angelman syndrom [1]
<input type="checkbox"/> Prader-Willi syndrom [1]
<input type="checkbox"/> Temple syndrom [1]
<input type="checkbox"/> Kagami-Ogata syndrom [1]
<input type="checkbox"/> Uniparental disomi, kromosom 7 [1] [2]
<input type="checkbox"/> Uniparental disomi, kromosom 14 [1] [2]
<input type="checkbox"/> Uniparental disomi, kromosom 15 [1] [2]

<input type="checkbox"/> NIPT-analyse [5]
<small>Screening for trisomi 13, 18, 21 i maters blod (Trisomrelateret DNA gruppe [NIPT];P)</small>

Porfyri
<input type="checkbox"/> Akutte porfyrier panel [1]
<input type="checkbox"/> Akut intermitterende porfyri, AIP (HMBS) [1]
<input type="checkbox"/> Erythropoietisk protoporfyri, EPP, panel (ALAS2 og FECH) [1]
<input type="checkbox"/> Hereditær coproporfyri, HCP (CPOX) [1]
<input type="checkbox"/> Porfyria cutanea tarda, PCT (UROD) [1]
<input type="checkbox"/> Varietær porfyri, VP (PPOX) [1]
<input type="checkbox"/> Kongenit erythropoietisk porfyri (UROS) [1]

Genomsekventering
<input type="checkbox"/> Genom, DNA [1]
<input type="checkbox"/> Akut sygt barn genom [1]
<input type="checkbox"/> Prænatalet genom [1]
<input type="checkbox"/> NGC arvelig hjertesygdom [1]
<input type="checkbox"/> NGC arvelig hæmatologisk sygdom [1]
<input type="checkbox"/> NGC arv leversygdom kolestase/fibrose [1]
<input type="checkbox"/> NGC audiogenetik [1]
<input type="checkbox"/> NGC børn og unge med kræft [1]
<input type="checkbox"/> NGC endokrinologiske patienter [1]
<input type="checkbox"/> NGC neurogenetiske patienter [1]
<input type="checkbox"/> NGC nyresvigt [1]
<input type="checkbox"/> NGC oftalmologi [1]
<input type="checkbox"/> NGC psykiatri børn og unge [1]
<input type="checkbox"/> NGC sjældne sygdomme børn og unge [1]
<input type="checkbox"/> NGC sjældne sygdomme voksne [1]
<input type="checkbox"/> NGC svære arvelige hudsygdomme [1]
<input type="checkbox"/> NGC uafklaret hæmolytisk anæmi [1]
<input type="checkbox"/> NGC udbredt og uhelbredelig kræft [1]
<input type="checkbox"/> NGC ung voksen m. kræft, arv. kræft [1] |
|---|---|

Prøvetagning:	Dato: _____	Tidspunkt: _____	Initialer: _____
---------------	-------------	------------------	------------------