

Avdeling for medisinsk genetik
Laboratorieklinikken, Haukeland universitetssjukehus
Postboks 1400, 5021 Bergen Tlf: 55 97 54 75

Rekvirentkode Foretakskode
Rekvirentens navn og adresse HPR-nr

Fødselsnr.

Navn

Adresse

Poststed

Mann

Kvinne

Foster

Poliklinisk pasient Innlagt pasient

FoU prøve Utenlandsk statsborger

Kopi til:

Prøven tatt dato

kl.

Sign.

NYE OPPLYSNINGER FOR ALLEREDE INNSENDT PRØVE

PRØVEMATERIALE

EDTA-blod (>3 mL, ved vanskelig prøvetakning ned til 0,5 mL)

Heparinblod (1-3 mL)

Fostervann CVS

Beinmarg (1-3 mL, første aspirat, tilsettes laboratoriets transportmedium)

Annet:

Fosterblod Miltvev

PAXgene RNA rør

Hudbiopsi (send i transportmedium)

FORSENDELSE A-post. Levende celler (*heparinblod, beinmarg eller hudbiopsi (vev)*) må sendes **frostfritt**. **NB!** Ingen bemanning etter kl. 15:30 eller i helg. Hasteprøver (foster, nyfødte, leukemier) må avtales med laboratoriet på forhånd dersom de mottas fredag eller før høytid, tlf 55 97 54 75

RUTINETESTER HVOR MEDISINSK GENETIKER IKKE VURDERER INDIKASJONEN Se grønt felt på baksiden av arket for testinnhold

Habituell abort/Infertilitet Kortvoksthet/45,X Lærevansker/ADHD Neonatal hypotoni PND Trisomitest, normal ultralyd

NB! Utviklingshemming eller malformasjoner må oppgis i feltet nedenfor

KLINISK PROBLEMSTILLING:

FAMILIEOPPLYSNINGER: Tegn gjerne et slektstre

Familienummer (hvis kjent):

Indeks/proband:

Pasientens slektskap til proband:

Underskrift rekvirent/lege:

Telefonsvar ønskes til nr:

VI VELGER ANALYSER BASERT PÅ DE OPPGITTE KLINISKE OPPLYSNINGER - ET ØNSKE OM ANALYSE KAN BLI ENDRET

ØNSKE OM: DIAGNOSTISK TEST PREDIKTIV TEST *Pasienten har fått genetisk veiledning i hht. Bioteknologilovens krav*

- Gentest (gen/tilstand/syndrom):
- Kjent/familiær genfeil/variant (spesifiser):
- Kromosomanalyse (karyotyping) med evt. FISH
- Lagre DNA, opplysninger må ettersendes snarest på nytt rekvisisjonsskjema
- Foreldreprøve Barnets ID: Familienummer:

For interne kommentarer:

TESTER SOM KREVER AT SKJEMA PÅ BAKSIDEN AV ARKET ER UTFYLT (blått felt)

- Genomisk kopitallsanalyse (SNP-matrise)
- Genpanel (eksombasert) NB: Hos barn og ved TRIO-analyser kreves foreldreprøver.

Snu arket for informasjon om kopitallsanalyser og genpanel (blått felt)

TESTER VED UTREDNING FOR MALIGN BLODSYKDOM:

Informasjon om prøvetakning, se www.analyseoversikten.no/#/analysis/60

- Akutt leukemi MDS KML Utredning før BMT Annet (spesifiser):
- MPD KLL Utredning etter BMT

VIRKSOMHET VED AVDELING FOR MEDISINSK GENETIKK (www.medgen.no)

Medisinsk genetik er en klinisk spesialitet. Vår oppgave er å diagnostisere genetiske sykdommer, foreta poliklinisk utredning, og å gi genetisk veiledning og undervisning. Spesialfelt er arvelig kreft, årsaksdiagnostikk ved utviklingshemning og genetisk syndromutredning av alle typer. Vi tilbyr analyse av enkelt-gener, kromosomanalyser, genpaneltester, heleksomanalyser (må avtales) og genomiske kopitalls- eller imprintingundersøkelser. I tillegg tilbys cytogenetisk og molekylærgenetisk utredning av leukemier.

Vakthavende genetiker: Ring oss gjerne for å drøfte problemstillinger, tel 55 97 54 75

Analysetilbud: Se www.genetikportalen.no/hus-mgm/analyser

Nye rekvisisjonsskjema: Kan fylles ut elektronisk og skrives ut fra www.genetikportalen.no/hus-mgm/lab

Akkreditering: Avdeling for medisinsk genetik er akkreditert av Norsk Akkreditering. Informasjon om akkrediteringsomfanget finnes på <https://helse-bergen.no/seksjon/MGM/Documents/Akkrediteringsdokument%20norsk.pdf>

GENOMISK KOPITALLSANALYSE OG GENPANEL

Gode kliniske opplysninger er essensielt for å tolke funn ved brede undersøkelser av årsaker til genetisk sykdom. Skjemaet MÅ derfor fylles ut, ellers vil som hovedregel analysen ikke bli utført. Foreldreprøver kreves ved genpanelanalyser som påviser nyoppståtte genfeil (TRIO). Send EDTA-blod av foreldrene, skriv barnets ID på deres rekvisisjoner
Genpanelene er beskrevet her: www.genetikportalen.no/hus-mgm/ngs

Lengde: cm/ perc.

Dymorfe trekk

Tap av ferdigheter

Hodeomkrets: cm/ perc.

Misdannelser

Redusert hørsel

Lærevansker

Utviklingshemning

Redusert syn

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

Dymorfe 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

Diafragmahernie

MUSKEL/SKJELETT

Skjelettdysplasi

Fuglebryst

Traktbryst

Klumpfot

Artrogryfose

Polydaktyli

Syndaktyli

Brachydaktyli

Skoliose

Annet:

UROGENITALT

DSD/uklart kjønn

Hypospadi

Lyskebrokk

Kryptorkisme

Nyreagenesi

Nyredysplasi

Nyrecyster

Annet:

FAMILIEHISTORIE

Habituell abort

Eneste tilfellet i fam.

Andre tilfeller i fam.

Foreldre beslektet, spesifiser

EVENTUELL TILLEGGSINFORMASJON :

RUTINETESTER HVOR MEDISINSKE GENETIKER IKKE VURDERER INDIKASJONEN

Analysepakkene for disse tilstandene vil endre seg med tiden, sjekk <http://www.genetikportalen.no/hus-mgm/analyser> for oppdatering

Habituell abort/infertilitet:

Kromosomanalyse

Kortvokshet/ 45,X:

Kromosomanalyse og SHOX-analyse

Lærevansker/ADHD:

Kromosomanalyse og test for hyppige mikrodelesjoner og duplikasjoner (MLPA2)

Neonatal hypotoni:

Dystrophia myotonica type 1, spinal muskeltrofi og Prader Willi syndrom

PND trisomitest ved normal ultralyd:

DNA basert trisomitest (uten kjønnskromosomer)