

Avdeling for medisinsk genetikk
 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

Kopi til:

Poliklinisk pasient

Innlagt pasient

FoU prøve

Utenlandsk statsborger

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 Annet: ○ Beinmarg (1-3 mL, første aspirat, tilsettes laboratoriets transportmedium)
 Hudbiopsi (send i transportmedium) Miltvev ○ Beinmarg-PAX RNA rør ○ Blod-PAX RNA rør

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 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:

Telefon svar (ved hasteprøver) 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/genpanel):

● Kjent/familiær genfeil/variant (spesifiser):

● Kromosomanalyse (karyotyping) med evt. FISH

● Lagre DNA, opplysninger må ettersendes snarest på nytt rekvisisjonsskjema

● Foreldreprøve Barnets ID Familienummer:

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

● Genomisk kopitallsanalyse (SNP-matrise)

● Genpanel ved utviklingsavvik NB: TRIO-analyser krever prøver fra biologiske foreldre. For informasjon, se TRIO-Info i genetikkportalen.

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 imprintingundesøkelser. 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 akkrediteringsområdet finnes på <https://www.akkreditert.no> (Test 299).

GENOMISK KOPITALLSANALYSE OG GENPANEL

Gode kliniske opplysninger er essensielt for å tolke funn ved brede undersøkelser av årsaker til genetisk sykdom. Skjemamået 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 biologiske foreldre, skriv barnets ID på deres rekvisisjoner. Genpanelene er beskrevet her: www.genetikportalen.no/hus-mgm/ngs

Lengde: cm/ perc.	Hodeomkrets: cm/ perc.	Lærevansker
Dysmorfe trekk	Misdannelser	Utviklingshemning
Tap av ferdigheter	Redusert hørsel	Redusert syn

Avkryssningsskjema for pasienter som har utviklingshemning, misdannelser eller dysmorfe trekk:

SVANGERSKAP	NEUROLOGI	KRANIOFASIALT	MUSKEL/SKJELETT
Prematuritet	Ataksi	Leppespalte	Skjelettdysplasi
Vekstretardasjon	Dystoni	Ganespalte	Fuglebryst
Oligohydramnion	Hypotoni	Nasal tale	Traktbryst
Polyhydramnion	Nevralrørdefekter	Liten hake	Klumpfot
	Epilepsi	Hypertelorisme	Artrogryfose
VEKST/ERNÆRING	Spastisitet/CP	Hypotelorisme	Polydaktyli
Neonatale ernæringsvansker	Hjernemisdannelser	Kraniosynostose	Syndaktyli
PEG	Annet:	Dysmorfe ører	Brachydaktyli
Overvekst		Makrocefali	Skoliose
Kortvoksthet	KARDIOLOGI	Mikrocefali	Annet:
	VSD	Annet:	
UTVIKLING	ASD	OFTALMOLOGI	UROGENITALT
Sen finmotorikk	AVSD	Kolobom	DSD/uklart kjønn
Sen grovmotorikk	Fallot	Katarakt	Hypospadi
Sen språkutvikling	TGA	Blindhet	Lyskebrokk
Spisevegring	Aortastenose	Langsynthet	Kryptorkisme
Lærevansker	Pulmonalstenose	Nærsynthet	Nyreagenesi
PU, grad.....	Coarctatio aortae	Nærsynthet	Nyredysplasi
ADFERD	Kardiomyopati	Forkammer-anomali	Nyrecyster
Autisme/ASD	Hjertesvikt	Retinitis pigmentosa	Annet:
Hyperaktivitet/ADHD	Kompleks hjertefeil	GASTROENTEROLOGI	FAMILIEHISTORIE
Selvskadning	DERMATOLOGI	Gastroschise	Habituell abort
Aggresjon	Pigmentstriper	Omfalocole	Eneste tilfellet i fam.
Raserianfall	Multiple nevi	Mb. Hirschprung	Andre tilfeller i fam.
Rigiditet	Cafe-au-lait flekker	Obstipasjon	Foreldre beslektet, spesifiser
Stereotypier	Negledysplasi	Pylorusstenose	
Søvnforstyrrelser	Ektodermal dysplasi	Trakeoøsofageal fist.	
Apnoeanfall	Hypertrikose	Malrotasjon av tarm	
	Redusert hårvekst	Diafraghernie	

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
Kortvoksthet/ 45,X:	Kromosomanalyse og SHOX-analyse
Lærevansker/ADHD:	DNA-basert kjønnskromosomtelling og test for hyppige mikrodelesjoner og duplikasjoner
PND trisomitest ved normal ultralyd:	DNA basert trisomitest