

Rekvisisjon for genetiske analyser

Rekvirerende lege		Pasient			
Legenavn		Fødselsnr. (11 siffer)			
Foretakskode		<input type="checkbox"/> Mann <input type="checkbox"/> Kvinne <input type="checkbox"/> Foster <input type="checkbox"/> Poliklinisk <input type="checkbox"/> Inneliggende			
Enhet/Legekantor				Post (for inneliggende)	
HPR-nr.				Etternavn - fornavn	
Avdeling		Adresse - pasient			
Poliklinikk		Prøveinformasjon Dato _____ Kl. _____ Prøvetakers signatur _____ <input type="checkbox"/> Smittefare Angi vevstype ved biopsi _____			
Adresse				Telefon	
Postnr. Poststed		Kortkode/Rekv. kode			
KOPI AV SVAR SENDES TIL (lege, legekantor, adresse og HPR-nr.)					

PROBLEMSTILLING / KLINISKE OPPLYSNINGER**FAMILIEOPPLYSNINGER: Tegn gjerne et slektstre**

Indeks/proband (navn/fødselsnr):

Pasientens slektskap til proband:

Dato	Underskrift rekvirerende lege
------	-------------------------------

VI VELGER ANALYSE BASERT PÅ DE OPPGITTE KLINISKE OPPLYSNINGER - ET ØNSKE OM ANALYSE KAN BLI ENDRET.
ØNSKE OM: DIAGNOSTISK TEST PREDIKTIV TEST* *Krever genetisk veiledning i følge Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi

<ul style="list-style-type: none"> <input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Gentest (gen/tilstand/syndrom): <input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Kjent/familær genfeil/variant (spesifiser): <input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Kromosomanalyse (karyotyping) med evt. FISH <input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Lagring av DNA <input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Infertilitet/habituell abort <p>TESTER SOM KREVER AT SKJEMA PÅ BAKSIDEN ER UTFYLT</p> <ul style="list-style-type: none"> <input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Genomisk kopitallsanalyse (array-CGH) <input checked="" type="radio"/> <input type="checkbox"/> Genpanel (NGS), spesifiser: 	For interne kommentarer
--	-------------------------

PRØVEMATERIALE

- EDTA-blod (>3 ml, vanskelig prøvetakning/nyfødte: ned til 1 ml)
 Heparinblod (>3 ml, vanskelig prøvetakning/nyfødte: ned til 1 ml)
 Annet:

Blodprøver kan sendes som vanlig post. Vakuurmør må sendes med ytterbeholder av plast. Blod til kromosomanalyse tåler ikke frost.

 Analysetilbud og rekvisisjon: Se www.genetikportalen.no/SH-TEL/lab

GENOMISK KOPITALLSANALYSE OG NGS-BASERTE GENPANEL

Gode kliniske opplysninger er essensielt for å tolke funn ved brede undersøkelser av årsaker til genetisk sykdom. Skjemaet MÅ derfor fylles ut. Genpanelene er beskrevet her: www.genetikportalen.no/SH-TEL/ngs

Fødselsnr. (11 siffer)

Lengde _____ cm/ _____ Perc. Hodeomkrets _____ cm/ _____ Perc.

- | | | | |
|---|--|--|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Dysmorfe trekk | <input type="checkbox"/> Misdannelse | <input type="checkbox"/> Lærevansker | |
| <input type="checkbox"/> Tap av ferdigheter | <input type="checkbox"/> Redusert hørsel | <input type="checkbox"/> Utviklingshemning | <input type="checkbox"/> Redusert syn |

Avkryssingsskjema for pasienter som har utviklingshemning, misdannelse eller dysmorfe trekk:

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
- Nevralirørdefekter
- Epilepsi
- Spastisitet/CP
- Hjernemisdannelse
- 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

KRANIOFACIALT

- Leppespalte
- Ganespalte
- Nasal tale
- Liten hake
- Hypertelorisme
- Hypotelorisme
- Kraniosynostose
- Dysmorfe 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/"intersex"
- Hypospadi
- Lyskebrokk
- Kryptorkisme
- Nyreagenesi
- Nyredysplasi
- Nyrecyster
- Annet:

FAMILIEHISTORIE

- Habituell abort
- Eneste tilfellet i fam.
- Andre tilfeller i fam.
- Foreldre beslektet, spesifiser:

Eventuell tilleggsmasjone