

# Rekvistion af genetiske analyser

Skriv tydeligt. Udfyld gerne på PC.

<b>Patient</b>		<b>Betaler</b> (Udfyldes kun hvis patienten er udlænding, afdød eller hvis rekvistionen udfyldes for en anden afdeling)	
Navn		Afdeling	
CPR		Institution	

<b>Rekvirent</b> Gerne stempel		<b>Forbeholdt Klinisk Genetik Vejle</b>	
Navn		Prøvenr.	
Afdeling		Prøvedato	
Institution		Initialer	
Dato		Modtagedato	

**Indikation** **SKAL UDFYLDES**. Udfyldes kort og præcist. Fortsæt evt. på bagsiden af rekvistionseddelen

--

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

<b>Screening</b> <input type="checkbox"/> Aneuploidi-screening for kromosom 13, 18, 21, X og Y <input type="checkbox"/> Exom sekventering (efter forudgående aftale)* <input type="checkbox"/> Genomanalyse - akut sygt barn (efter forudgående aftale) <b>(A), C</b> <input type="checkbox"/> Genomanalyse (NGC; efter forudgående aftale) <b>(A), C</b> <input type="checkbox"/> Kromosomundersøgelse* <b>B</b> <input type="checkbox"/> CNV-analyse	<b>Leri-Weill dyschondrosteosis</b> <input type="checkbox"/> SHOX større deletioner* <input type="checkbox"/> SHOX fuld sekventering*
<b>Alfa-1 antitrypsin mangel</b> <input type="checkbox"/> SERPINA1 hyppige mutationer* <input type="checkbox"/> SERPINA1 fuld sekventering*	<b>Prader-Willi syndrom</b> <input type="checkbox"/> 15q11-q13 mikrodeletion/duplikation + metyleringsdefekt*
<b>Angelman syndrom</b> <input type="checkbox"/> UBE3A mikrodeletion/duplikation + metyleringsdefekt* <input type="checkbox"/> UBE3A fuld sekventering*	<b>Silver-Russell syndrom</b> <input type="checkbox"/> 11p15 mikrodeletion/duplikation + metyleringsdefekt*
<b>Beckwith-Wiedemann syndrom</b> <input type="checkbox"/> 11p15 mikrodeletion/duplikation + metyleringsdefekt*	<b>Spinal muskelatrofi</b> <input type="checkbox"/> SMN1, SMN2 mikrodeletion/duplikation*
<b>Cystisk fibrose</b> <input type="checkbox"/> CFTR fuld sekventering* <input type="checkbox"/> CFTR F508del og 394delIT*	<b>Uniparental disomi</b> <input type="checkbox"/> Uniparental disomi, UPD for kromosom 7* <input type="checkbox"/> Uniparental disomi, UPD for kromosom 14* <input type="checkbox"/> Uniparental disomi, UPD for kromosom 15* <input type="checkbox"/> Uniparental disomi, UPD for kromosom 16*
<b>Dystrophia Myotonica type 1</b> <input type="checkbox"/> DMPK repeat ekspansion	<b>Audiogenetik (NGC)</b> <input type="checkbox"/> Non-syndromalt høretab <input type="checkbox"/> Syndromalt høretab
<b>Erytropoietisk protoporfyri</b> <input type="checkbox"/> FECH, ALAS2*	<b>Endokrinologi (NGC)</b> <input type="checkbox"/> Multiple endokrine neoplasier <input type="checkbox"/> Fæokromocytom og paragangliom og andre binyresygdomme <input type="checkbox"/> CFTR F508del og 394delIT* <input type="checkbox"/> Monogen diabetes <input type="checkbox"/> Sjældne thyreoideasygdomme <input type="checkbox"/> Sjældne calcium- og knoglemetaboliske sygdomme <input type="checkbox"/> Organisk hypoglykæmi <input type="checkbox"/> Disorders of sex development <input type="checkbox"/> Vækst- og fedmesyndromer <input type="checkbox"/> Hypogonadotrop hypogonadisme <input type="checkbox"/> Medfødt multipel hypofysedefekt
<b>Familie hyperkolesterolemie</b> <input type="checkbox"/> LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1*	<b>Hjertesygdomme (NGC)</b> <input type="checkbox"/> Aortasygdom standard panel <input type="checkbox"/> Aortasygdom udvidet panel <input type="checkbox"/> Kardiomyopati standard panel <input type="checkbox"/> Kardiomyopati udvidet panel <input type="checkbox"/> Arytmi standard panel <input type="checkbox"/> Arytmi udvidet panel
<b>Fragilt X syndrom</b> <input type="checkbox"/> FMR1 repeat ekspansion*	<b>Hudsygdomme (NGC)</b> <input type="checkbox"/> Medfødt iktyose panel <input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa panel
<b>Hereditær hæmokromatose</b> <input type="checkbox"/> HFE hyppige mutationer* <input type="checkbox"/> HFE fuld sekventering*	
<b>Hereditær pancreatitis</b> <input type="checkbox"/> CTSC, PRSS1, SPINK1, CFTR*	
<b>Hyperkalæmisk periodisk paralyse, HYPP</b> <input type="checkbox"/> SCN4A*	
<b>Hypokalæmisk periodisk paralyse, HOKPP</b> <input type="checkbox"/> CACNA1S, SCN4A*	
<b>Incontinentia pigmenti</b> <input type="checkbox"/> IKBKG hyppig deletion* <input type="checkbox"/> IKBKG fuld sekventering*	

CPR	
-----	--

<input type="checkbox"/> Ektodermal dysplasi panel <input type="checkbox"/> Keratoderma palmare panel <input type="checkbox"/> Arveligt lymfødem panel <input type="checkbox"/> Udiagnosticeret, alvorlig, mistænkt, genetisk hudlidelse	<b>Oftalmologi (NGC)</b> <input type="checkbox"/> Albinisme <input type="checkbox"/> Aniridi <input type="checkbox"/> Glaukom <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Mikroftalmi <input type="checkbox"/> Strukturelle øjenssygdomme (+aniridi, glaukom og mikroftalmi panel)
<b>Infertilitet/sæddonor/ægdonor</b> <input type="checkbox"/> CFTR (32 hyppige mutationer+IVS8-5T/7T/9T)* <input type="checkbox"/> Kromosomundersøgelse* <b>B</b> <input type="checkbox"/> Y-deletioner*	<b>Psykiatri (NGC)</b> <input type="checkbox"/> Autismespektrumforstyrrelse
<b>Neurogenetik</b> <input type="checkbox"/> Ataksi og spastisk paraplegi NGC panel <input type="checkbox"/> Basalgangliesygdom NGC panel <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 1A (PMP22)* <input type="checkbox"/> C9orf72-relateret amyotrofisk lateral sklerose og frontotemporal demens <input type="checkbox"/> Demens + FTD og ALS NGC panel <input type="checkbox"/> Epilepsi NGC panel <input type="checkbox"/> Fragilt X associeret tremor, FXTAS (FMR1)* <input type="checkbox"/> Hereditær Trykbetinget Neuropati, HNPP* <input type="checkbox"/> Huntington sygdom (HTT)* <input type="checkbox"/> Muskelsygdom NGC panel <input type="checkbox"/> Neuropati NGC panel <input type="checkbox"/> Tuberøs sclerose (TSC1, TSC2)*	<b>Sjældne sygdomme (NGC)</b> <input type="checkbox"/> Genomanalyse (NGC; efter forudgående aftale) <b>(A), C</b>
<b>Nyresygdom</b> <input type="checkbox"/> Fokal segmental glomerulosklerose (FSGS)/nefrotisk syndrom (NS)* <input type="checkbox"/> MUC1-relateret autosomal dominant tubulointerstitiel nyresygdom* <input type="checkbox"/> Nyresten og nefrocalcinose <input type="checkbox"/> Nyresvigt og vedvarende albuminuri NGC panel <input type="checkbox"/> PKD panel arvelig polycystisk nyresygdom*	<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>Banking, videreforsendelse, supplerende prøvetagninger</b> <input type="checkbox"/> Kontrolprøve <input type="checkbox"/> Oprensning af DNA og nedfrysning <input type="checkbox"/> Videreforsendelse til andet laboratorium
	<input type="checkbox"/> <b>Kendt variant*</b> Bemærk: Kopi af analysesvar skal vedlægges! Gen/variantbetegnelse   Indexperson (CPR)

\*Analysen er DANAK akkrediteret

## Prøvetagning og forsendelse

Med mindre andet er angivet: Blodprøve 1x9 ml blod i EDTA-glas (minimum 1 ml).

**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)

**C:** Blodprøve 1x9 ml blod i EDTA-glas (minimum 1 ml) barn + forældre (trio)

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

Rekvitionen 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.

## Bemærkninger

NGC: Analyser mærket NGC udføres delvist at Nationalt Genom Center (NGC). Se NGC's hjemmeside ([ngc.dk/sundhedsfaglige](http://ngc.dk/sundhedsfaglige)) for yderligere oplysninger om kriterier for rekvirering.

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.

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