

Direkt till anvisningar för (Ctrl+klick):

[Förberedelser](#)

[Moderkaka \(CVS\)](#)

[Fostervatten \(Amnion\)](#)

[Perifert blod - NIPT](#)

[Perifert blod \(Konstitutionella förändringar\)](#)

[Hud – organbiopsier \(Konstitutionella förändringar\)](#)

[Kindsrap \(Konstitutionella förändringar\)](#)

[Perifert blod \(hematologisk genetik diagnostik\)](#)

[Benmärg \(hematologisk genetik diagnostik\)](#)

Adress och telefon

Postadress

Klinisk genetik
Akademiska sjukhuset
751 85 Uppsala

Besöksadress

Klinisk genetik
Rudbeckslaboratoriet, C11, 1tr.
Dag Hammarskjöldsväg 20
Uppsala Science Park
751 85 Uppsala

Telefonnummer

Provmottagning: 018-611 59 40
Öppettider må-fre kl 8–16.30

OBS! Särskilda tider för ankommande prov v.g. se provtagningsanvisningarna

Förberedelser

Fyll i remissen med följande

- Patientens fullständiga personnummer (10 siffror). Om de 4 sista siffrorna saknas ange reservpersonnummer
- Patientens efternamn och förnamn
- **Inremitterande, telefonnummer/sökare och reservnummer**

Provtagningsanvisningar

- Betalningsansvarig, om annan än inremitterande, och telefonnummer. OBS! Placeras så andra uppgifter inte täcks över.
- Provmaterial
- Provtagningsdatum och tid
- Provtagare
- Diagnos/frågeställning/anamnes
- **Vid eventuellt akutsvar, ange telefonnummer! Vid akutsvar kan en extra avgift debiteras.**
- Samtycke till biobank.

Etikett till provrör

Fyll i provrörsetikett med uppgifter om patientens personnummer eller reservnummer, namn, provtagningsdatum och provmaterial.

Identitetskontroll

Utför identitetskontroll genom legitimationshandling eller genom att be patienten själv uppge personnummer och namn.

Uppgifterna kontrolleras mot dem som finns på remiss och provrör.

Kan patienten ej själv uppge sin identitet, kontrollera mot identitetsband eller i förekommande fall anhörig. Om patienten inte själv kan ange sin identitet och anhörig ej finns tillgänglig använd reservnummer enl..gällande rutin.

Provhantering vid blodsmitta

Vid provtagning på patient med känd risk för blodsmitta märks prov och pappersremiss med etikett "Blodsmitta".

Transport

Praktisk hantering inför transport av prov inom Sverige

Alla prov skall packas och transporteras på ett säkert sätt, så att provmaterial inte kan läcka ut under normala transportförhållanden. Provtagningskärlet skall packas i genomskinlig transporthylsa innehållande absorberande material.

Anvisningar för att packa provet rätt finns att ladda ner från folkhälsomyndigheten. [Packa provet rätt](#)

Intern transport via rörpost

Rörpostnummer EH 37

Analys av prover som inte finns i laboratoriets sortiment (s.k. skickeprov)


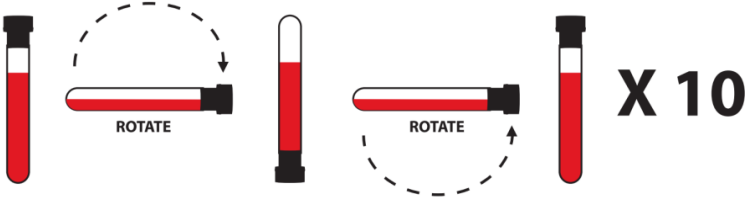
Vi förbehåller oss rätten att vidarebefordra prov till annat laboratorium för analys om analysen inte utförs hos oss. Vilket laboratorium vi skickar till är beroende av frågeställning, kännedom om laboratoriet samt pris.

Om ni önskar att provet skickas till något särskilt laboratorium så ange detta på remissen.

Fosterdiagnostik

Moderkaka (CVS)	
Metod	DNA-analys, QF-PCR 13, 18, 21, X, Y, mikroarrayanalys, kromosomanalys
Volym/mängd och provtagningskärl	Minst 15mg (ca 10st) chorionvilli i odlingsmediumrör Odlingsmedium: 250ml RPMI 1640 tillsammans med 0,5 ml Heparin 5000IE/ml. Hållbarhet på medium 4 veckor i kyl OBS! Skicka med blodprov på mamman.
Viktigt att veta	Maternell vävnad stör analysen och ska vara avlägsnad. Önskas även kromosomer/ FISH krävs ytterligare 15mg (10st) villi Får ej kylas eller frysas Prover förvaras i rumstemperatur i väntan på transport.
Provförsändelse	Prover kan skickas med rörpost eller annan intern transport. Proverna måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15.00 mån-tor. Fre senast kl 12.00. Prover till mikroarrayanalys måste vara laboratoriet till handa senast kl 15.00 på onsdagar för att komma med veckans körning.
Remiss	Fosterdiagnostik

Fostervatten (Amnion)	
Metod	DNA-analys, QF-PCR 13, 18, 21, X, Y, mikroarrayanalys, kromosomanalys
Volym/mängd och provtagningskärl	15-20 ml fostervatten i sterilt rör med konisk botten OBS! Skicka med blodprov på mamman
Viktigt att veta	Får ej kylas eller frysas. Proverna förvaras i rumstemperatur i väntan på transport
Provförsändelse	Prover skickas i vadderat kuvert Prover kan skickas med rörpost eller annan intern transport Proverna måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15.00 mån-fre. Prover till mikroarrayanalys måste vara laboratoriet till handa senast kl 15.00 på onsdagar för att komma med veckans körning.
Remiss	Fosterdiagnostik

Perifert blod - NIPT	
Volym/mängd provtagningskärl	2 st rör: 7-10 ml venblod till Streck Cell-Free DNA BCT rör (Kontakta KG för att erhålla Streck Cell-Free DNA BCT rör)
Viktigt att veta	<ul style="list-style-type: none"> Markera rören med patientens fullständiga namn och personnummer. Se bilden nedan. Notera datum och klockslag för provtagning.  <p style="text-align: right; font-size: small;">© Illumina</p> <ul style="list-style-type: none"> Minst 7 ml och maximalt 10 ml blod krävs per rör. Butterfly bör undvikas eftersom en del blod blir kvar i slangen. Blanda rören genom att försiktigt vända det 8-10 gånger. Se bilden nedan.  <p style="text-align: right; font-size: small;">© Streck</p> <ul style="list-style-type: none"> Rören får inte frysas eller centrifugeras. OBS! Provtagning sker på morgonen/fm måndag-onsdag och behöver inkomma senast kl. 12 till Klinisk Genetik så att det kan skickas samma dag.
Provförsändelse	<p>Prover skickas i vadderat kuvert. Se även Packa provet rätt på folkhälsomyndighetens hemsida.</p> <p>Prover kan skickas med rörpost eller annan intern transport.</p> <p>OBS! provröret är av glas.</p>
Remiss	Fosterdiagnostik

Provtagningsanvisningar

Konstitutionella förändringar (Medfödda genetiska förändringar)

Perifert blod		
Metod	Kromosomanalys/FISH-analys	DNA-baserad diagnostik
Volym/mängd provtagningskärl	2-6 ml venblod i Na-heparinrör (blå eller grön kork) Spädbarn 0-1 månader: 0,5-1 ml kapillärblod/venblod i Na-heparin alt. Li-heparinrör. OBS! Använd ej gel-rör!	6 ml venblod EDTA-rör (lila kork) Spädbarn 0-1 år: 1-1,5 ml venblod i EDTA-rör Spädbarn och svårstuckna patienter: kontakta Provmottagningen 018-6115940
Viktigt att veta	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp.	
Provförsändelse	Prover skickas i vadderat kuvert. Se även Packa provet rätt på folkhälsomyndighetens hemsida Prover kan skickas med rörpost eller annan intern transport Proverna måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15 må-fre.	
Remiss	Molekylärgenetisk diagnostik alternativt Syndrom/oklart kön/infertilitet	

Hud – organbiopsier	
Metod	Kromosomanalys/FISH-analys/DNA-baserad diagnostik
Volym/mängd och provtagningskärl	Biopsin läggs i ett rör med steril, rumstempererad fysiologisk koksaltlösning Om hudbiopsi, se även anvisning för Hudbiopsi för fibroplastodling
Viktigt att veta	Får ej centrifugeras eller frysas. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp.
Provförsändelse	Prover skickas i vadderat kuvert. Se även Packa provet rätt på folkhälsomyndighetens hemsida Prover kan skickas med rörpost eller annan intern transport. Proverna måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 13.00 mån-fre
Remiss	Molekylärgenetisk diagnostik alternativt Syndrom/oklart kön/infertilitet

Provtagningsanvisningar

Kindskrap	
Metod	DNA-analys
Provtagningskärl och utförande	<p>Kindskrap med bomullstops kan användas för att erhålla en mindre mängd DNA för genetiska analyser (räcker endast till enkla analyser), t.ex. i de fall där patienten är stickrädd. Vid provtagningen används sterila bomullstops.</p> <p>Skrapa med ett sterilt bomullstops cirka 6 gånger på insidan av ena kinden. Stoppa ner bomullstoppen i ett sterilt rör utan vätska, med bomullsdelen neråt.</p> <p>Ta ett nytt bomullstops och skrapa på insidan av den andra kinden. Stoppa även den topsen i det sterila röret.</p> <ol style="list-style-type: none">1. Sätt på locket på det sterila röret. Eventuellt måste pinnarna brytas av för att locket ska kunna skruvas fast2. Förvara provet i rumstemperatur till dess det skickas <p>Vid eventuella frågor, kontakta provmottagningen tel. 018-611 59 40</p>
Viktigt att veta	<p>Observera! Mat och dryck får inte intas inom 30 minuter före provtagningen.</p> <p>Använd sterila handskar vid provtagning och hantering av provet!</p>
Provförsändelse	<p>Prover skickas i vadderat kuvert. Se även Packa provet rätt på folkhälsomyndighetens hemsida</p> <p>Prover kan skickas med rörpost eller annan intern transport.</p> <p>Proverna måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 16.30 mån-fre</p>
Remiss	<p>Molekylärgenetisk diagnostik alternativt</p> <p>Syndrom/oklart kön/infertilitet</p>

Provtagningsanvisningar

Hematologisk genetik (Förvärvade sjukdomar)

OBS! Vid Basalutredning Leukemi skickas ett Na-Heparin-rör (blå eller grön kork) **och** ett EDTA-rör (lila kork)

Perifert blod			
Metod	Kromosomanalys/FISH-analys	DNA-baserad analys (Chimerism, MPN dvs. JAK2, AML, KLL)	RNA-baserad analys (fusionsgener qRT-PCR, BCR-ABL1 sekvensering)
Volym/mängd provtagningskärl	2-6 ml venblod i Na-heparinrör (grön kork) Från spädbarn 0-1 månader: 0,5-1 ml kapillärblod/venblod i Na-heparin alt. Li-heparinrör OBS! Använd ej gel-rör	6 ml venblod EDTA-rör (lila kork) Spädbarn och svårstuckna patienter kontakta provmottagning 018-6115940	6 ml venblod EDTA-rör (lila kork)
Viktigt att veta	Rören får inte frysas eller centrifugeras.	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp OBS! Vid önskemål om både RT-PCR- och chimerismanalys krävs ett EDTA-rör till vardera analys samt två remisser.	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp OBS! Vid önskemål om både RT-PCR- och chimerismanalys krävs ett EDTA-rör till vardera analys samt två remisser.
Provförsändelse		OBS! MPN och Chimerism-prover ska vara laboratoriet tillhanda inom 24h. Fredagar och dag före röd dag måste MPN,Chimerism och KLLprover vara laboratoriet tillhanda senast kl 12.00	RNA-proverna ska vara laboratoriet tillhanda inom 24h och senast kl 15.00 nästa vardag. Skicka ej RNA-prover på fredagar eller dag före röd dag.
	Prover skickas i vadderat kuvert. Se även Packa provet rätt på folkhälsomyndighetens hemsida Prover kan skickas med rörpost eller annan intern transport		
Remiss	Hematologisk genetik diagnostik (Vuxna eller Barn) OBS! För Barn på 95A Akademiska barnsjukhuset finns särskild remiss		

Provtagningsanvisningar

Hematologisk genetik (Förvärvade sjukdomar)

OBS! Vid Basalutredning Leukemi skickas ett Na-Heparin-rör (blå eller grön kork) **och** ett EDTA-rör (lila kork)

Benmärg				
Metod	Kromosomanalys	FISH-analys	DNA-baserad analys (Chimerism, MPN dvs. JAK2, AML, KLL)	RNA-baserad analys (fusions-gener, qRT-PCR, BCR-ABL1-sekvens)
Volym/mängd och provtagningskärl	Benmärgsaspirat sprutas ner i ett Na-heparinrör med 3-5 ml steril, rumstempererad fysiologisk koksaltlösning.	4 st benmärgs-utstryk OBS! Vid myelom skickas BM-aspirat (heparin rör) direkt till Patologen för anrikning före FISH-analysen.	Benmärgsaspirat sprutas ner i ett 6 ml EDTA-rör	Benmärgsaspirat sprutas ner i ett 6 ml EDTA-rör
Viktigt att veta	Rören får inte frysas eller centrifugeras.	OBS! Myelom-rören ska inte kylas ner utan förvaras i rumstemperatur om de ej skickas direkt. Proverna skickas till Patologen med en U-CAN remiss och en Klinisk Genetik remiss för vuxen hematologi.	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp OBS! Vid önskemål om både RT-PCR- och chimerismanalys krävs ett EDTA-rör till vardera analys samt två remisser	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp OBS! Vid önskemål om både RT-PCR- och chimerismanalys krävs ett EDTA-rör till vardera analys samt två remisser.
Provförsändelse	Prover måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15 mån-fre	OBS! Myelom-proverna ska vara laboratoriet tillhanda inom 24h från provtagning. Fredagar och dag före röd dag måste Myelom-proverna vara Patologi laboratoriet tillhanda senast kl 12.00.	OBS! Chimerism-proverna ska vara laboratoriet tillhanda inom 24h från provtagning. Fredagar och dag före röd dag måste Chimerism- och KLL-prover vara laboratoriet tillhanda senast kl 12.00.	RNA-proverna ska vara laboratoriet tillhanda inom 24h och senast kl 15.00 nästa vardag. Skicka <u>ej</u> RNA-prover på fredagar eller dag före röd dag.
Prover skickas i vadderat kuvert. Se även Packa provet rätt på folkhälsomyndighetens hemsida Prover kan skickas med rörpost eller annan intern transport.				

Klinisk genetik

Anvisning

Provtagningsanvisningar

Remiss	Hematologisk genetisk diagnostik (Vuxna eller Barn) OBS! vid Myelom fyll i <u>både</u> Klinisk Genetik remiss och U-CAN remiss. OBS! För Barn på Barnavdelningen för blod och tumörsjukdomar (tidigare avd 95A), Akademiska barnsjukhuset finns särskild remiss.
---------------	--