

## Innehåll

Kontaktuppgifter.....	2
Postadress .....	2
Besöksadress.....	2
Telefonnummer.....	2
Förberedelser .....	2
Fyll i remissen med följande .....	2
Etikett till provrör.....	2
Identitetskontroll .....	2
Provhantering vid blodsmitta .....	3
Transport .....	3
Praktisk hantering inför transport av prov inom Sverige.....	3
Akuta prover .....	3
Intern transport av prov på Akademiska sjukhuset .....	3
Analys av prover som inte finns i laboratoriets sortiment (skickeprov) .....	3
Fosterdiagnostik .....	4
Moderkaka (CVS) .....	4
Fostervatten (Amnion) .....	5
Perifert blod (NIPT) .....	6
Konstitutionella förändringar (Medfödda genetiska förändringar) .....	7
Perifert blod .....	7
Kindskrap.....	8
Hematologisk genetisk diagnostik (Förvärvade sjukdomar).....	9
Perifert blod .....	9
Benmärg .....	10
Hud – organbiopsier .....	12

## Kontaktuppgifter

### Postadress

Klinisk genetik  
Akademiska sjukhuset  
751 85 Uppsala

### Besöksadress

Klinisk genetik  
Rudbecklaboratoriet, C11, 1tr.  
Dag Hammarskjölds väg 20  
Uppsala Science Park  
751 85 Uppsala

### Telefonnummer

Klinisk genetik: 018-611 59 40  
Provmottagningen: Val 2 Vårdgivare, sedan val 2 Provhäntering.  
Telefontider må-fre kl 9-11, 13-15  
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**
- 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 uppges 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**

Prover skickas i vadderat kuvert.

Prover kan skickas med intern 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](#)

### **Akuta prover**

Om akuta prover ska skickas via bud/taxi, meddela gärna provmottagningen via telefon 018-6115946.

### **Intern transport av prov på Akademiska sjukhuset**

Rörpost nr. 175.

Där det ännu inte finns rörpost lämnas prov och remiss i lådor märkta med KLINISK GENETIK, som finns i provskåp. därifrån transporteras lådorna till C11 Klinisk genetik.

## **Analys av prover som inte finns i laboratoriets sortiment (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


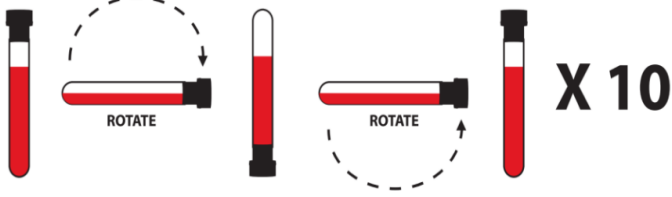
### Moderkaka (CVS)

<b>Metod</b>	<b>DNA-analys, QF-PCR 13, 18, 21, X, Y, mikroarrayanalys</b>
<b>Volym/mängd provtagningskärl</b>	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 venblod i EDTA-rör på mamman.
<b>Viktigt att veta</b>	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.
<b>Provförsändelse</b>	Proverna måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15.00 mån-tor. Fre senast kl 12.00. Prover till mikroarrayanalys måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15.00 på onsdagar för att komma med veckans körning. Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Fosterdiagnostik
<b>Metod</b>	<b>Kromosomanalys</b>
<b>Volym/mängd provtagningskärl</b>	Minst 15mg (ca 10st) chorionvilli i odlingsmediumrör. Önskas även DNA baserad analys krävs ytterligare 15mg (10st) villi. Odlingsmedium: 250ml RPMI 1640 tillsammans med 0,5 ml Heparin 5000IE/ml. Hållbarhet på medium 4 veckor i kyl.
<b>Viktigt att veta</b>	Maternell vävnad stör analysen och ska vara avlägsnad. Får ej kylas eller frysas. Prover förvaras i rumstemperatur i väntan på transport.
<b>Provförsändelse</b>	Proverna måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15.00 mån-tor. Fre senast kl 12.00. Prover till mikroarrayanalys måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15.00 på onsdagar för att komma med veckans körning. Prover skickas i vadderat kuvert. Prover kan skickas med intern transport. Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Fosterdiagnostik

### Fostervatten (Amnion)

<b>Metod</b>	<b>DNA-analys, QF-PCR 13, 18, 21, X, Y, mikroarrayanalys</b>
<b>Volym/mängd provtagningskärl</b>	15-20 ml fostervatten i sterilt rör utan tillsats med konisk botten. OBS! Skicka med venblod i EDTA-rör på mamman.
<b>Viktigt att veta</b>	Får ej kylas eller frysas. Proverna förvaras i rumstemperatur i väntan på transport
<b>Provförsändelse</b>	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. Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Fosterdiagnostik
<b>Metod</b>	<b>Kromosomanalys</b>
<b>Volym/mängd provtagningskärl</b>	15-20 ml fostervatten i sterilt rör utan tillsats med konisk botten.
<b>Viktigt att veta</b>	Får ej kylas eller frysas. Proverna förvaras i rumstemperatur i väntan på transport.
<b>Provförsändelse</b>	Proverna måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15.00 mån-fre. Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Fosterdiagnostik

## Perifert blod (NIPT)

Metod	Perifert blod - NIPT
<b>Volym/mängd provtagningskärl</b>	<b>1 st rör:</b> 7-10 ml venblod till Streck Cell-Free DNA BCT rör: graviditet med ett foster <b>2st rör:</b> 7-10 ml venblod till Streck Cell-Free DNA BCT rör: graviditet med fler än ett foster (Kontakta KG för att erhålla Streck Cell-Free DNA BCT rör)
<b>Viktigt att veta</b>	<p>Markera rören med patientens fullständiga namn och personnummer. Se bilden nedan. Notera datum och klockslag för provtagning.</p>  <p>® Illumina</p> <p>Minst 7 ml och maximalt 10 ml blod krävs per rör. Butterfly bör undvikas eftersom en del blod blir kvar i slangen.</p> <p>Blanda rören genom att försiktigt vända det 8-10 gånger. Se bilden nedan.</p>  <p>® Streck</p> <p>Rören får inte frysas eller centrifugeras.</p>
<b>Provförsändelse</b>	OBS! provröret är av glas. Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Fosterdiagnostik

## Konstitutionella förändringar (Medfödda genetiska förändringar)

### Perifert blod

Metod	Kromosomanalys/FISH-analys
<b>Volym/mängd provtagningskärl</b>	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. <b>OBS! Använd ej gel-rör!</b>
<b>Viktigt att veta</b>	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp.
<b>Provförsändelse</b>	Se <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Molekylärgenetisk diagnostik alternativt Syndrom/oklart kön/infertilitet
Metod	DNA-baserad diagnostik
<b>Volym/mängd provtagningskärl</b>	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.
<b>Viktigt att veta</b>	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp.
<b>Provförsändelse</b>	Se <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Molekylärgenetisk diagnostik alternativt Syndrom/oklart kön/infertilitet

## Kindskrap

Metod	DNA-analys, FISH-analys
<b>Provtagningskärl och utförande</b>	<p><b>DNA-analys:</b></p> <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 bomulldelen neråt.</p> <p>Ta ett nytt bomullstops och skrapa på insidan av den andra kinden. Stoppa även den topsen i det sterila röret.</p> <p>Sätt på locket på det sterila röret. Eventuellt måste pinnarna brytas av för att locket ska kunna skruvas fast</p> <p>Förvara provet i rumstemperatur till dess det skickas</p> <p>Vid eventuella frågor, kontakta provmottagningen tel. 018-611 59 40</p> <p><b>Imprint på glas för FISH-analys:</b></p> <p>Skrapa med ett sterilt bomullstops cirka 6 gånger på insidan av ena kinden. Gör sedan imprint på 4 glas. <b>OBS! Notera på glaset om det är från höger eller vänster sida.</b></p> <p>Upprepa detta för andra kinden, totalt ska det bli 4 glas med imprint från vardera kind.</p>
<b>Viktigt att veta</b>	<p><b>Observera!</b> Mat och dryck får inte intas inom 30 minuter före provtagningen.</p> <p>Använd sterila handskar vid provtagning och hantering av provet!</p>
<b>Provförsändelse</b>	<p>Proverna måste vara laboratoriet tillhanda <b>senast kl. 16.30 mån-fre</b></p> <p>Se även <a href="#">Transport</a></p>
<b>Remiss</b>	<p>Molekylärgenetisk diagnostik alternativt Syndrom/oklart kön/infertilitet</p>



## Hematologisk genetisk diagnostik (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
<b>Volym/mängd provtagnings-kärl</b>	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 <b>OBS! Använd ej gel-rör</b>
<b>Viktigt att veta</b>	Rören får inte frysas eller centrifugeras.
<b>Provförsändelse</b>	Se <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Hematologisk genetisk diagnostik
Metod	DNA-baserad analys (Chimerism, MPN dvs. JAK2, AML, KLL)
<b>Volym/mängd provtagnings-kärl</b>	6 ml venblod EDTA-rör (lila kork) Spädbarn och svårstuckna patienter kontakta provmottagning 018-6115940
<b>Viktigt att veta</b>	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp
<b>Provförsändelse</b>	OBS! MPN och Chimerism-prover ska vara laboratoriet tillhanda inom 24h. Fredagar och dag före röd dag måste MPN, Chimerism och KLL-prover vara laboratoriet tillhanda senast kl. 12.00 Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Hematologisk genetisk diagnostik

<b>Metod</b>	<b>RNA-baserad analys (fusionsgener qRT-PCR, BCR-ABL1 sekvensering)</b>
<b>Volym/mängd provtagnings-kärl</b>	6 ml venblod EDTA-rör (lila kork)
<b>Viktigt att veta</b>	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp.
<b>Provförsändelse</b>	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. Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Hematologisk genetisk diagnostik

### Benmärg

<b>Metod</b>	<b>Kromosomanalys</b>
<b>Volym/mängd och provtagningskärl</b>	Benmärgsaspirat sprutas ner i ett Na-heparinrör med 3-5 ml steril, rumstempererad fysiologisk koksaltlösning.
<b>Viktigt att veta</b>	Rören får inte frysas eller centrifugeras.
<b>Provförsändelse</b>	Prover måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15 mån-fre Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Hematologisk genetisk diagnostik OBS! vid Myelom fyll i <u>både</u> Klinisk Genetik remiss och U-CAN remiss.

<b>Metod</b>	<b>FISH-analys</b>
<b>Volym/mängd och provtagningskärl</b>	4 st benmärgs-utstryk <b>OBS! Vid myelom se nedan</b>
<b>Viktigt att veta</b>	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp.
<b>Provförsändelse</b>	Prover måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 15 mån-fre Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Hematologisk genetisk diagnostik
<b>Metod</b>	<b>FISH-analys Myelom</b>
<b>Volym/mängd och provtagningskärl</b>	4 st benmärgs-utstryk BM-aspirat (heparin rör) <u>direkt till</u> Patologen för anrikning före FISH-analysen.
<b>Viktigt att veta</b>	OBS! Myelom-rören ska inte kylas ner utan förvaras i rumstemperatur om de ej skickas direkt.
<b>Provförsändelse</b>	OBS! Proverna skickas DIREKT till Patologen. Provet ska vara Klinisk Patologi i Uppsala tillhanda senast kl.13 inom 24h från provtagning Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Hematologisk genetisk diagnostik och U-CAN remiss.
<b>Metod</b>	<b>DNA-baserad analys (Chimerism, MPN dvs. JAK2, AML, KLL)</b>
<b>Volym/mängd och provtagningskärl</b>	Benmärgsaspirat sprutas ner i ett 6 ml EDTA-rör
<b>Viktigt att veta</b>	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp
<b>Provförsändelse</b>	OBS! MPN och Chimerism-prover ska vara laboratoriet tillhanda inom 24h. Fredagar och dag före röd dag måste MPN, Chimerism och KLL-prover vara laboratoriet tillhanda senast kl. 12.00 Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Hematologisk genetisk diagnostik OBS! vid Myelom fyll i <u>både</u> Klinisk Genetik remiss och U-CAN remiss.

<b>Metod</b>	<b>RNA-baserad analys (fusions-gener, qRT-PCR, BCR-ABL1-sekvens)</b>
<b>Volym/mängd och provtagningskärl</b>	Benmärgsaspirat sprutas ner i ett 6 ml EDTA-rör
<b>Viktigt att veta</b>	Rören får inte frysas eller centrifugeras. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp
<b>Provförsändelse</b>	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. Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Hematologisk genetisk diagnostik OBS! vid Myelom fyll i <u>både</u> Klinisk Genetik remiss och U-CAN remiss.

## Hud – organbiopsier

<b>Metod</b>	<b>FISH-analys/DNA-baserad diagnostik</b>
<b>Volym/mängd och provtagningskärl</b>	Biopsin läggs i ett rör med steril, rumstempererad fysiologisk koksaltlösning Om hudbiopsi, se även anvisning för <a href="#">Hudbiopsi för fibroblastodling</a>
<b>Viktigt att veta</b>	Får ej centrifugeras eller frysas. Prov som ej kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp.
<b>Provförsändelse</b>	Proverna måste vara laboratoriet tillhanda <b>senast kl 13.00 mån-fre.</b> Hud för odling måste vara laboratoriet tillhanda senast kl 13.00 mån-fre. <b>inom 24h</b> från provtagning. Se även <a href="#">Transport</a>
<b>Remiss</b>	Molekylärgenetisk diagnostik, Syndrom/oklart kön/infertilitet eller Hematologisk genetisk diagnostik