

Meddelande från Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset

Till provtagande vårdcentral/sjukhus/laboratorium

Uppsala akademiska sjukhus har i uppdrag att bedriva vård vid osteogenesis imperfecta som nationell högspecialiserad vård, NHV uppdrag. Detta uppdrag bedrivs för patienter över 18 år inom både Endokrin och Diabetesmottagningen och Akademiska laboratoriet, Klinisk genetik.

NHV för OI erbjuder via klinisk genetik: Molekylärgenetisk utredning vid konstaterad eller misstänkt osteogenesis imperfecta. Genetisk vägledning och utredning av familjemedlemmar.

För analys behövs ca 5-7 ml venblod i EDTA-rör. Röret får inte frysas eller centrifugeras. Prov som inte kan skickas samma dag skall förvaras i kylskåp och skickas så snart som möjligt (hållbart 5dgr).

Vänligen märk röret med patientens namn och personnummer.

Röret och remissen skickas till:

Klinisk genetik
Akademiska Sjukhuset
751 85 Uppsala

Länk till analysremiss:

[Remiss molekylärgenetisk diagnostik \(akademiska.se\)](https://www.akademiska.se/remiss-molekylargenetisk-diagnostik)

Vid frågor kontakta Klinisk genetik på telefonnummer: 018-611 59 40

Med vänlig hälsning,

Klinisk genetik och ansvariga för NHV-OI

Professor, överläkare Andreas Kindmark, Endokrin- och diabetesmottagningen,
Specialmedicin,

Docent, överläkare Eva-Lena Stattin, Klinisk genetik, Rudbecklaboratoriet, Akademiska sjukhuset, Uppsala