



Syndrom / Oklart kön / Infertilitet

Familjenr.

 AKUT (*debiteras extra*)Klinisk genetik
Akademiska sjukhuset
751 85 UppsalaTel: 018-611 59 40
Fax: 018-55 40 25

Rörpost 175

kliniskgenetik@akademiska.se
www.akademiska.se/kliniskgenetik

Inremitterande

Namn:

Avd/klinik:

Sjukhus:

Tel 1: Sökare:

Tel 2:

Fax/E-post:

- Vårdbegäran skickas parallellt (ange att prov skickats för analys)
- Kallas till mottagningen Klinisk genetik, Uppsala vid provsvar

Betalningsansvarig (om annan än inremitterande)

Provmaterial

- Blod: EDTA (E) DNA finns lagrat
- DNA: *Extraherat från:*
- Blod: Na-Heparin (H) (*endast FISH & kromosomanalys*)
- Fibroblaster / Hud Annat:

Provtagningsdatum / 20 kl

Signatur provtagare:

Samtycke

Inskickandet av remissen bekräftar att provgivaren (alt vårdnadshavare) har fått information om att provet och tillhörande personuppgifter kan komma att sparas. Är ingen av nedanstående rutor ikryssad, innebär det att provgivaren samtycker till att provet får sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.

- Nej, provgivaren samtycker **inte** till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. En "nej-talong" har skickats in.
- Provgivaren är vid provtillfället oförmögen att fatta samtyckesbeslut .

Laboratoriets noteringar

Prov inkom den / 20 kl

Antal rör och provtyp:

Remissnr.

Frysposition:

Sign

Kön Kvinna Man Okänt

Undersökningen avser

- Diagnostisk analys Lagring
- Anlagsbärrutredning* Segregationsanalys*
Familjemedlem (personnr.)
- Annat (*specificera*):

Indikation och Analys

Syndromutredning: Fyll i "Frågeformulär inför helexom el. mikroarrayanalys"

- Mikroarrayanalys (E)
- Helexomsekvenser (E) Trio (föräldrar/barn) Singleton
- Fullständig kromosomanalys (H)
- QF-PCR (E) /FISH (H) (kromosom 13/18/21/X/Y) (2 dagar)
- Föräldraprov (E)

Utvecklingsförsening/autism: Fyll i "Frågeformulär inför helexom el. mikroarrayanalys"

- Mikroarrayanalys (E)
- Riktad mikrodeletions/duplikationsanalys – MLPA (E)
- Ange vilken:
- Fragilt-X (E) Annat:
- Föräldraprov (E)

Disorders of Sex Development (Intersex)

- Oklar könstillhörighet-primärutredning (H)
- 46, XY DSD (E) 46, XX DSD (E)
- Adrenogenitalt syndrom/CAH (E)
- Föräldraprov (E)
- Annat:

Fullständig kromosomanalys/FISH (H), indikationer nedan

- Turner Klinefelter Transsexualism Ägg- el. spermiedonator

Infertilitet

Partners personnummer:

- Kvinnlig infertilitet (H+E) Fullständig kromosomanalys (H)
- FMR1* relaterad POI (E)
- Manlig infertilitet (H+E) Fullständig kromosomanalys (H)
- ange typ under anamnes* Y-mikrodeletioner (AZF) (E)
- CBAVD (E)
- Upprepade missfall (H+E) Fullständig kromosomanalys (H)
- FMR1* relaterad POI (E)

Antal graviditeter:

Spontanabort/IUFD, antal:

Anamnes & familjehistoria (*använd baksidan om mer utrymme krävs*)

- Journalkopia bifogas Blankett "frågeformulär" bifogas
- Har fått information om helexom Har fått genetisk vägledning