



**AKADEMISKA  
SJUKHUSET**

**Klinisk genetik**

### Klinisk genetik

Akademiska sjukhuset

751 85 Uppsala

Rörpost 175

kliniskgenetik@akademiska.se

Tel: 018-611 59 40

Tel. jourläkare: 018-612 20 18

www.akademiska.se/kliniskgenetik

## Syndrom / Oklart kön / Infertilitet

Patientens namn och personnummer

Kön:  Kvinna  Man  Okänt/könsbyte

**AKUT** (debiteras extra)

PED nr:

### Inremitterande

Namn: .....

Avd/klirik: .....

Sjukhus: .....

Tel : .....

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 diagnostik)

DNA finns lagrat

DNA: *Extraherat från:* .....

Blod: Na-Heparin (H) (endast FISH & kromosomanalys)

Fibroblaster / Hud

Annat: .....

Provtagningsdatum:

..... / ..... 20..... kl .....

Signatur provtagare: .....

### Laboratoriets noteringar

Prov inkom den:..... kl.....

Antal rör och provtyp:.....

Etiketter:

Sign .....

### Undersökningen avser

Diagnostisk analys

Lagring

Anlagsbärrutredning\*

Segregationsanalys\*

\* Familjemedlem (personnr.) .....

Annat (specificera): .....

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

Journalkopia bifogas

Benmärgstransplanterad

Har fått information om helexam/helgenom/mikroarray

Blankett "Frågeformulär inför genetisk utredning" bifogas

Har fått genetisk vägledning

### Indikation och Analys

#### Syndromutredning/utvecklingsförsening/autism:

Fyll i "Frågeformulär inför genetisk utredning"

Helgenomsekvensering (E)  Trio (föräldrar/barn)  Singleton

Fullständig kromosomanalys (H)

QF-PCR (E) /FISH (H) (kromosom 13/18/21/X/Y) (2 dagar)

Mikroarrayanalys (E)

Riktad mikrodeletions/duplikationsanalys – MLPA (E)

Ange vilken: .....

Fragilt-X (E)

Genpanel/annat (E): .....

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  Könsdysfori  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)

Spontanabort/IUFD, antal: ..... Antal graviditeter: .....