



## 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

## Betaldansvarig (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