

**AKADEMISKA
SJUKHUSET****Klinisk genetik****Syndrom / Oklart kön / Infertilitet****Klinisk genetik**
Akademiska sjukhuset
751 85 UppsalaTel: 018-611 59 40
Fax: 018-55 40 25

Rörpost EH37

kliniskgenetik@akademiska.se
www.akademiska.se/kliniskgenetik**Familjenr.** **AKUT** (debiteras extra)**Inremitterande**

Namn:

Avd/klinik:

Sjukhus:

Tel: Sökare:

Fax/E-post:

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:

Prov nr. DNA nr.

Frysposition:

Sign /

Start odling / 20..... kl Sign.....

Kön Kvinna Man Okänt**Undersökningen avser** Diagnostisk analys Lagring
 Anlagsbärrutredning* Segregationsanalys*

*Familjemedlem (personnr.):

 Annat (specificera):**Anamnes** Samtycke bifogas (helexom) Har fått genetisk vägledning**Indikation och Analys****Syndromutredning** Mikroarrayanalys (ArrayCGH) (E) *Fyll i bil. "Frågeformulär inför arrayanalys"*
 Helexomsekvensering* (E) Trio (föräldrar/barn) Singleton
 Fullständig kromosomanalys (H)
 FISH/QF-PCR (E) (kromosom 13/18/21/X/Y) (2 dagar)
 Föräldraprov (E)**Utvecklingsförsening/autism** Mikroarrayanalys (ArrayCGH) (E) *Fyll i bil. "Frågeformulär inför arrayanalys"*
 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 *ange typ under anamnes (H+E)*
 Fullständig kromosomanalys (H)
 Y-mikrodeletioner (E)
 CBAVD (E)
 Upprepade missfall (H) Fullständig kromosomanalys (H)
 FMR1 relaterad POI (E)

Antal graviditeter: Spontanabort, antal:

Levande födda, antal: Barnens hälsotillstånd:

Annat information: