



Pasient: Kvinne Mann	Rekvirent:
Navn:	Navn:
Fødselsnummer:	Adresse:
Adresse:	Postnr.: Poststed:
Postnr.: Poststed:	HPR-nr:
Poliklinisk Inneliggende	
Prøve tatt dato:	Prøve mottatt dato:
Ønsket analyse: Kromosomanalyse Kjent mutasjon (spesifiser) Undersøkelse av enkeltgen (spesifiser) Matrise-basert kopitallsundersøkelse (SNP-array, fyll ut skjema på baksiden) Storskala DNA-sekvensering	

Klinisk problemstilling, må fylles ut. Fylldige, presise kliniske opplysninger gir grunnlag for valg av relevant(e) analyse(r)	Diagnostisk Prediktiv* Presymptomatisk* Bærertesting* Kontrollprøve *Testing av friske personer krever genetisk veiledning (jf. Lov om human medisinsk bruk av bioteknologi)
Familienummer: Relevante familieopplysninger:	

Analyse/prøvetype	Materiale	Mengde/prøvetakning	Mottatt	Oppbevaring /forsendelse
Kromosomanalyse	Na/Li-heparin blod (grønn kork)	Voksne 4 ml Spedbarn 1 ml		Oppbevares i kjøleskap Sendes snarest som A-post (frostfritt)
DNA-analyse (gentesting og SNP-array)	EDTA-blod (lilla kork)	Voksne 2 x 4 ml Spedbarn 1 ml		Oppbevares i kjøleskap Sendes som A-post
Hudbiopsi til kromosomanalyse og DNA-analyse	Biopsi/hælsene i eget transportmedium. (bestilles fra Medisinsk genetisk avd.)	Se internett: https://arkiv.www.unn.no/laboratoriehandbok/hudbiopsi-article14681-14289.html		Sendes snarest som A-post (frostfritt)
RNA-analyse	PAX-blod (bestilles fra Medisinsk genetisk avdeling)	Se internett: https://arkiv.www.unn.no/analyser-utenfor-unn/rna-analyse-article40967-11196.html		Oppbevares i romtemperatur Sendes snarest som A-post
Fosterdiagnostikk	Fostervann	10-15 ml		Oppbevares i romtemperatur. Sendes snarest som A-post (frostfritt)

Til internt bruk Indikasjon: Diagnosekode: Sendeprov: Analyse:



Medisinsk genetisk avdeling har tilbud av analyser innen utviklingshemning, syndromer, arvelig kreft, døvhet og nevrologiske tilstander (se eget tilleggsskjema for nevrologiske sykdommer):

https://unn.no/Documents/Laboratorietjenester/Rekvisisjoner/Tilleggsrekvisisjon_nevrologiske_sykdommer%20.pdf

Vårt analyserepertoar finnes på norsk portal for medisinsk-genetiske analyser: www.genetikportal.no.

For drøfting av problemstillinger, ta kontakt med vakthavende lege tlf. 77 79 83 00.

Klinisk informasjon mtp. matrise-basert kopitallsundersøkelse (SNP-array)

Gode kliniske opplysninger er svært viktig for tolkning av funn ved genomisk kopitallsanalyse. Ved ønske om slik undersøkelse må derfor dette skjemaet fylles ut og legges ved rekvisisjonsskjemaet, ellers vil som hovedregel ikke undersøkelsen bli utført.

Lengde:	cm/	perc.	Hodeomkrets:	cm/	perc.	Lærevansker:	NEI	JA
Dysmorfe trekk:	NEI	JA	Misdannelser:	NEI	JA	Utviklingshemning:	NEI	JA
Tap av ferdigheter:	NEI	JA	Redusert hørsel:	NEI	JA	Redusert syn:	NEI	JA

<p>SVANGERSKAP Prematuritet Vekstretardasjon Oligohydramnion Polyhydramnion</p> <p>VEKST/ERNÆRING Neonatale ernæringsvansker PEG Overvekt Kortvoksthet</p> <p>UTVIKLING Sen finmotorikk Sen grovmotorikk Sen språkutvikling Spisevegring Lærevansker PU, grad</p> <p>ADFERD Autisme/ASD Hyperaktivitet/ADHD Selvskading Aggresjon Raserianfall Rigiditet Stereotyper Søvnforstyrrelser Apnoeanfall</p>	<p>NEUROLOGI Ataksi Dystoni Hypotoni Nevralrørdefekter Epilepsi Spastisitet/CP Hjernemisdannelser Annet:</p> <p>KARDIOLOGI VSD ASD AVSD Fallot TGA Aortastenose Pulmonalstenose Coarctatio aortae Kardiomyopati Hjertesvikt Kompleks hjertefeil</p> <p>DERMATOLOGI Pigmentstriper Multiple nevi Cafe-au-lait flekker Negledysplasi Ektodermal dysplasi Hypertrikose Redusert hårvekst</p>	<p>KRANIOFASIALT Leppespalte Ganespalte Nasal tale Liten hake Hypertelorisme Hypotelorisme Kraniosynostose Dysmorfe ører Makrocefali Mikrocefali Annet:</p> <p>OFTALMOLOGI Kolobom Katarakt Blindhet Langsynthet, + Nærsynthet Forkammer-anomali Retinitis pigmentosa</p> <p>GASTROENTEROLOGI Gastroschise Omfalocele Mb. Hirschprung Obstipasjon Pylorusstenose Trakeoøsofageal fist. Malrotasjon av tarm Diafragmahernie</p>	<p>MUSKEL/SKJELETT Skjelettdysplasi Fuglebryst Traktbryst Klumpfot Artrogryfose Polydaktyli Syndaktyli Brachydaktyli Skoliose Annet:</p> <p>UROGENITALT DSD/»intersex» Hypospadi Lyskebrokk Kryptorkisme Nyreagenesi Nyredysplasi Nyrecyster Annet:</p> <p>FAMILIEHISTORIE Habituell abort Eneste tilfellet i fam. Andre tilfeller i fam. Foreldre beslektet, spesifiser:</p>
---	--	---	---

EVENTUELL tilleggsinformasjon:

Bekreftelse av samtykke til testing etter genetisk veiledning:
 Dato sign: