

**SENTER FOR MEDISINSK GENETIKK  
OG MOLEKYLÆRMEDISIN Tlf. 55 97 54 75**

Rekvirentkode  
Rekvirentens navn og adresse

Fødselsnr.

Navn

Adresse

Poststed

Betales av

Trygdekontor  Institusjon

Prøven tatt dato \_\_\_\_\_ kl.

Prøvetaker



**KLINISK PROBLEMSTILLING:**

**PREDIKTIV TEST**

Tentativ diagnose:

PRØVEMATERIALE:  EDTA-blod  Heparinblod  Legens underskrift \_\_\_\_\_  
 Fostervann/CVS  Beinmarg  Annet: \_\_\_\_\_  Telefonsvar ønskes til nr: \_\_\_\_\_

**FAMILIEOPPLYSNINGER:** Kjent genetisk sykdom i familien?  Ja  Nei  Vet ikke Tegn gjerne slektstre!

**Ved igangsatt familieutredning:**

Indeksperson:  
Slektskap til indeksperson:  
Familienummer?:  
Antall personer totalt:  
 Bærerdiagnostikk  
 Haplotyping/Koblingsanalyse  
 Kopitallsanalyse  
 Homozygositetmapping  
Prosjekt? Oppgi navn:

**ØNSKE OM:**  Vanlig kromosomundersøkelse  Leukemiutredning  
 Gentest, spesifiser: \_\_\_\_\_  FISH-test, spesifiser: \_\_\_\_\_  
 DNA-basert kromosomundersøkelse eller homozygositetskartlegging vha. SNP-matrise **(Fyll ut skjema på baksiden)**

| PRØVETYPE                             | MATERIALE                                | MENGDE / PRØVETAKING   | OPPBEVARING/ FORSENDELSE   |
|---------------------------------------|--|--|--|
| <b>STANDARD<br/>KROMOSOMANALYSE</b>   | Heparinrør (grønn kork)                  | 3 mL Ved vanskelig prøvetaking kan blodvolum < 1 mL benyttes.  | Romtemperatur<br>A-post, <b>frostfritt</b>   |
|                                       | Hudbiopsi/ vevsbiopsi                    | Steril prøvetaking. Send på transportmedium som fås ved henvendelse til senteret.  | <b>NB! Senteret er ikke bemannet etter kl. 1530, lørdag/søndag eller høytidsdager.</b>   |
| <b>LEUKEMIUTREDNING</b>               | Beinmarg                                 | Steril prøvetaking med heparinisert sprøyte, fortrinnsvis første aspirat, 1-3 mL.<br>Send på transportmedium som fås ved henvendelse til senteret. | Sendes <b>frostfritt</b> så raskt som mulig (innen 24 t)<br>Internt ved HUS sendes prøven med portør til prøvemottak MGM, Laboratoriebygget 6. etg.<br>Bør <b>unngå</b> å sende prøver som ankommer lab fredag eller dag før helge- og høytidsdager. Dersom dette likevel er nødvendig, må dette på forhånd avtales med lege ved senteret. |
|                                       | Perifert blod på Heparinrør (grønn kork) | 3 mL   |  |
| <b>GENTESTING OG<br/>SNP-MATRISER</b> | EDTA-blod (lilla kork)                   | 6 mL Ved vanskelig prøvetaking kan blodvolum på minimum 1 mL benyttes.   | A-post   |

# SENTERETS TESTER OG INTERESSEOMRÅDER

Vi har et bredt tilbud av genetiske analyser spesielt innen hovedkategoriene syndromer, arvelig kreft, endokrine tilstander, nevrologiske tilstander, metabolske sykdommer, nyresykdommer, tradisjonell cytogenetikk og cancer cytogenetikk (leukemier).

Vi tilbyr også matriseundersøkelse (kopitallsanalyse og screening for homozygositetsområder).

Ta gjerne kontakt med oss på telefon **55 97 54 76**.

Se vårt fullstendige analyserepertoar på

Norsk portal for medisinsk-genetiske analyser: [www.genetikkportalen.no](http://www.genetikkportalen.no)

Senterets hjemmeside: [www.medgen.no](http://www.medgen.no)

## Ved ønske om matrisebasert genomisk undersøkelse MÅ dette skjemaet fylles ut

Opplysningene er nødvendige for å gjøre de rette analysene og for vurdering av funn.

|   |  |
|---|--|
| Er det flere i familien med samme tilstand ( <i>sett ring rundt rett svar</i> ) | NEI / JA   |
| Tilhører prøvematerialet en familie/familieutredning                            | NEI / JA   |
| Psykisk utviklingshemning   | NEI / JA: Mild / Moderat / Alvorlig                    |
| Lærevansker   | NEI / JA   |
| Søvnproblemer   | NEI / JA   |
| Adferdsproblemer  | NEI / JA: ADHD / autisme / selvskading / aggressivitet |
| Tap av ferdigheter  | NEI / JA   |
| SGA   | NEI / JA, fødselsvekt ..... gram                       |
| Hypotoni  | NEI / JA   |
| Dysmorfe ansiktstrekk   | NEI / JA, spesifiser:                                  |
| Epilepsi/anfall   | NEI / JA, anfallstype:                                 |
| Døvhets   | NEI / JA, grad:  |
| Blindhet  | NEI / JA, grad:  |

**Hodeomkrets** ..... cm ved ..... års alder / følger ..... percentilen

**Lengde** ..... cm ved ..... års alder / følger ..... percentilen

Påviste organmisdannelser:

Andre opplysninger eller kommentarer: