

Rekviørent

Legenavn: _____ HPR-nr.

Enhet/Legekontor: **LEGE** _____

Adresse: _____ Telefon: _____

Postnr. _____ Poststed: _____

Kortkode/Rekv.kode: **ENHET**

Pasient

Fødselsdato: Personnr.:

Etternavn - fornavn: _____ Kvinne Mann

Adresse: _____ Poliklinisk

Inneliggende

Postnr. _____ Poststed: _____ Rom-seng -

Kopi av svar sendes til

Legenavn: _____ HPR-nr.

Avdeling/Legekontor: _____

Adresse: _____

Postnr./sted: _____

Prøvetakingstidspunkt

D	D	M	M	Å	Å
T	T	M	M		

Prøvetakers signatur

Problemstilling/klinske opplysninger og ønsket analyse

Viktig: Korrekt og tydelig utfylling av rekvisisjonsskjema er avgjørende for rask og sikker håndtering i laboratoriet. Vennligst påse at feltene for rekviørent, pasient, problemstilling/klinske opplysninger og ønsket analyse er tilstrekkelig utfylt. For oversikt over analysetilbudet, se www.genetikportal.no. Laboratoriet videregjør normalt ikke feilsendte prøver.

Diagnostisk testing

Genetisk analyse av friske:

Prediktiv testing*

Bærertesting*

*Krever at pasienten har fått genetisk veiledning jf. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi.

For laboratoriet

Prioritet

EDTA-blod

Heparin-blod

Biopsi

Fostervann

Chorionvev

DNA

Annet, spesifiser: _____

Dato og sign: _____

Internkoder:

Kommentarer: _____

- Cytogenetisk kromosomanalyse.** Lysmikroskopisk kromosomanalyse. Påviser numeriske og/eller strukturelle avvik ned til 5-10 Mb.
- Molekylær kromosomanalyse.** Krever utfyllende opplysninger. Se bakside. Array-CGH. Påviser kopitallsvariasjon ned til 50 Kb.
- Kjent mutasjon†.** Oppgi mutasjon og gen: _____
 †Familier hyperkolesterolemi og lang QT-tid syndrom krever utfyllende opplysninger. Se bakside.
- Undersøkelse av enkeltgen†.** Oppgi gen: _____
 †Familier hyperkolesterolemi og lang QT-tid syndrom krever utfyllende opplysninger. Se bakside.
- Dypsekvensering (HTS).** Oppgi genpanel: _____
 Krever utfyllende opplysninger. Se bakside.
- Kontrollprøve av tidligere utført analyse.** Oppgi mutasjon og gen: _____

Familiemedlemmer med tilknytning til problemstillingen

Navn:	Slektskap:	Fødselsdato	Personnr.
_____	_____	<input type="text"/>	<input type="text"/>
_____	_____	<input type="text"/>	<input type="text"/>
_____	_____	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Prøvemateriale:

- Cytogenetisk kromosomanalyse: Na-/Li- heparinblod (3 mL). * Oppbevaring i kjøleskap.
 - Molekylærgenetisk analyse: EDTA-blod (3 mL). *
- *Ved prøvetaking av spedbarn/vanskelig prøvetaking aksepteres 0,5 mL.

Denne rekvisisjonen kan lastes ned fra: www.genetikportal.no eller Oslo Universitetssykehus HF sine hjemmesider: www.oslo-universitetssykehus.no (Om oss - Avdelinger - Medisinsk genetikk, avdeling for) For akkrediteringsomfang, se avdelingens hjemmeside.

Pasient

Fødselsdato

Personnr.

04001115

2

T

ETIKETT

Etternavn - fornavn

Familiær hyperkolesterolemi. Anfør lipidverdier i feltet under og slektsopplysninger på forsiden.

Lipidverdier FØR kolesterolsenkende behandling	Årstall:	Totalkolesterol:	HDL-kolesterol:	Triglyserider:	LDL-kolesterol:	Fastende prøve <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei
Sist målte lipidverdier	Årstall:	Totalkolesterol:	HDL-kolesterol:	Triglyserider:	LDL-kolesterol:	Fastende prøve <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei
Medikament og dose:						<input type="checkbox"/> Xantomer <input type="checkbox"/> Xantelasmer

Lang QT-tid syndrom. Kan kun rekvireres av spesialist i hjertesykdommer eller indremedisin.

Antall synkoper / nærsynkoper:	Alder ved første episode:	Utløsende situasjon:	<input type="checkbox"/> Medfødt døvhet
Medikament og dose:	QTc:	Kommentar:	<input type="checkbox"/> Torsade de pointes <input type="checkbox"/> "Notched" T-bølge <input type="checkbox"/> T-bølge alternans <input type="checkbox"/> Hjerteraksjon <2 perc.

Molekylær kromosomanalyse (Array-CGH) og dypsekvensering (HTS). Utfyllende opplysninger.

Gode kliniske opplysninger er viktig for tolkning av funn.

 Dysmorfe trekk Tap av ferdigheter Misdannelser

Lengde

cm /

Percentil

Hodeomkrets

cm /

Percentil

SVANGERSKAP

- Prematuritet
- Vekstretardasjon
- Oligohydramnion
- Polyhydramnion
- Annet:

VEKST/ERNÆRING

- Neonatale ernæringsvansker
- PEG
- Overvekt
- Kortvoksthet
- Annet:

UTVIKLING

- Sen finmotorikk
- Sen grovmotorikk
- Sen språkutvikling
- Spisevegring
- Lærevansker
- Psykisk utviklingshemming
 - Mild
 - Moderat
 - Alvorlig
- Annet:

ADFERD

- Autisme
- Hyperaktivitet
- Selvskadning
- Aggresjon
- Raserianfall
- Rigiditet
- Stereotypi
- Søvnforstyrrelser
- Apnoeanfall
- Annet:

NEUROLOGI

- Ataksi
- Dystoni
- Hypotoni
- Nevralrørsdefekter
- Epilepsi
- Spastisitet/Cerebral parese
- Hjernemisdannelser
- Annet:

KARDIOLOGI

- Ventrikkelseptumdefekt
- Atrioseptumdefekt
- Atrieventrikulær septumdefekt
- Fallots tetrade
- Transposisjon av store kar
- Aortastenose
- Pulmonalstenose
- Coarctatio aortae
- Kardiomyopati
- Hjertesvikt
- Kompleks hjertefeil
- Annet:

DERMATOLOGI

- Pigmentstriper
- Multiple nevi
- Cafe-au-lait flekker
- Negledysplasi
- Ektodermal dysplasi
- Økt hårvekst
- Redusert hårvekst
- Annet:

KRANIOFACIALT

- Leppespalte
- Ganespalte
- Nasal tale
- Liten hake
- Hypertelorisme
- Hypotelorisme
- Kraniosynostose
- Dysmorfe ører
- Makrocefali
- Mikrocefali
- Annet:

OFTALMOLOGI

- Kolobom
- Katarakt
- Blindhet
- Langsynthet, +
- Nærsynthet, -
- Forkammer-anomali
- Retinitis pigmentosa
- Annet:

GASTROENTEROLOGI

- Gastroschise
- Omfalocole
- Mb. Hirschprung
- Obstipasjon
- Pylorusstenose
- Trakeoøsofagal fistel
- Malrotasjon av tarm
- Diafragmahernie
- Annet:

MUSKEL/SKJELETT

- Skjelettdysplasi
- Fuglebryst
- Traktbryst
- Klumpfot
- Artrogrypose
- Polydaktyli
- Syndaktyli
- Brachydaktyli
- Skoliose
- Annet:

HØRSEL

- Redusert hørsel
- Annet:

UROGENITALT

- Uklare kjønnskarakteristika
- Hypospadi
- Lyskebrokk
- Kryptorkisme
- Nyreagenesi
- Nyredysplasi
- Nyrecyster
- Annet:

FAMILIEHISTORE

- Habituell abort
- Eneste tilfellet i familien
- Andre tilfeller i familien
- Foreldre beslektet, spesifiser:

 Annet: