

Rekvisition af genetiske undersøgelser

Brug patientlabel (eller skriv)

CPR-nr: _____

Patientens navn: _____

Adresse: _____

Postnr.: _____ By: _____

1. blodprøve (EDTA):

Dato: _____ kl. _____

Glas nr: _____

Prøvetagerens initialer: _____

Til analyser mrk. med [2] tages 2 uafhængige blodprøver.

2. blodprøve (EDTA)

Dato: _____ kl. _____

Glas nr: _____

Prøvetagerens initialer: _____

Rekvirerende læge

(blokbogstaver): _____

Den rekvirerende afdelings label eller stempel:

Regning sendes til:

Postadresse: _____

EAN-lokationsnr.: _____

Region Midt: Afd.nr: _____

ØS-Kontostreng: _____

Ordre- eller Rekvisitionsnr.: _____

Person- anden reference: _____

Svar sendes til (hvis forskellig fra rekvirent):

Hvornår forventer patienten svar: _____

Rubrikken "screen": Ønskes der foretaget en screeningsundersøgelse for mutationer i hele genet (indeksperson) afkryd- ses rubrikken "screen".

Rubrikken "kendt": Ønskes undersøgelse for specifik mutati- on (familiens mutation) afkrydses rubrikken "kendt".

Prøvehåndtering: Se bagsiden

Sygdom	Gen	Screen	Kendt
HNPCC, hereditær non- polyposis kolorektal cancer [2]	MLH1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	MSH2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	MSH6	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
FAP, fam. adenomatøs poly- pose [2]	APC	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MYH-associeret polypose [2]	MYH	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Peutz-Jeghers syndrom [2]	STK11	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Li-Fraumeni syndrom [2]	TP53	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MEN-1, multipel endokrin neoplasi type 1 [2]	MEN1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MEN-2, multipel endokrin neoplasi type 2 [2]	RET	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Analyse af tumorstof [1]	KRAS	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hyperhomocysteinæmi [2]	CBS	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	CBS c.833 T>C		<input type="checkbox"/>
Hyperhomocysteinæmi [1]	MTHFR c.677 C>T		<input type="checkbox"/>
Thrombofili: Koagulationsfaktor V [1]	FV Leiden c.1691G>A		<input type="checkbox"/>
Thrombofili: Koagulationsfaktor II (prothrombin) [1]	FII g.20210 G>A		<input type="checkbox"/>
Laktoseintolerans [1]	LCT g.-13910 C>T	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
LQTS, Langt QT syndrom [2]	KCNQ1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	KCNH2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	SCN5A	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	KCNE1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	KCNE2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
BS, Brugada syndrom [2]	SCN5A	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ARVC, arytrogen højre ven- trikel kardiomyopati [2]	PKP2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	DSP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	DSG2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	JUP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	DSC2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Kliniske oplysninger anføres på bagside

VEND ⇒

Dato _____ **Underskrift** _____ **Tlf.:** _____

Forbeholdt MDL, rekvisition modtaget: _____

Supplerende informationer

Kliniske oplysninger:

Evt. registreringsnummer (HNPCC-registret el.lign.) : _____

Evt. rådsg. nr. / jour. nr. (rekvirentens) : _____

Tegn eller vedlæg venligst stamtræ:

(Marker indekspatient og nærværende patient):

Patienten ønsker **IKKE**, at resultaterne af undersøgelsen sendes til HNPCC registret

Familie med kendt mutation:

Den patient, hvor familiens mutation blev fundet (indekspatienten):

Navn: _____ Cpr eller ID (ikke H-nr): _____

Mutationens betegnelse: _____

Hvor og af hvem er familien genetisk udredt: _____

Kort vejledning i prøvehåndtering

Prøvemateriale	Analyser mærket med [1]: Der sendes 1 glas EDTA-blod (min. 3 ml). Analyser mærket med [2]: Der sendes 2 glas EDTA-blod á min. 7 ml, udtaget fra patienten uafhængigt af hinanden (taget af 2 forskellige personer ved samme besøg eller af samme person ved 2 uafhængige besøg). Prøve 2 anvendes til at kontrollere resultatet.
Forsendelse	Blod med almindelig post.
Holdbarhed	4 døgn ved 20-25°C, 7 døgn ved 4-8 °C, mindst 1 år ved -20°C.
Prøve sendes til:	Molekylær Medicinsk Afdeling, Molekylær Diagnostisk Laboratorium, Århus Universitetshospital Skejby, Brendstrupgårdsvej 100, 8200 Århus N, Tlf.: 89 49 94 10
Svartider	Kendt mutation: Skriftligt svar sendes senest 10 hverdage efter modtagelse af prøven. Screening: Skriftligt svar sendes senest 30 hverdage efter modtagelse af prøven, LQTS, BS og ARVC dog 3 mdr. I juli måned kan der forekomme længere svartider.
Spørgsmål ang. prøvetagning og svar	Laboratoriet tlf. 8949 9430 Info: www.skejby.dk (Molekylær Medicinsk Afdeling, Kliniske vejledninger) Rekvizitionsblanket: www.mdl.dk/rekvizition.pdf