

## Rekvisation 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 Rekvissionsnr.: \_\_\_\_\_

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

Kliniske oplysninger anføres på bagside

**VEND** ⇒

**Dato** \_\_\_\_\_ **Underskrift** \_\_\_\_\_ **Tlf.:** \_\_\_\_\_

Forbeholdt MDL, rekvisation 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	<b>Analyser mærket med [1]:</b> Der sendes 1 glas EDTA-blod (min. 3 ml). <b>Analyser mærket med [2]:</b> 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:	<b>Molekylær Medicinsk Afdeling, Molekylær Diagnostisk Laboratorium, Århus Universitetshospital Skejby, Brendstrupgårdsvej 100, 8200 Århus N, Tlf.: 89 49 94 10</b>
Svartider	<b>Kendt mutation:</b> Skriftligt svar sendes senest 10 hverdage efter modtagelse af prøven. <b>Screening:</b> 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: <a href="http://www.skejby.dk">www.skejby.dk</a> (Molekylær Medicinsk Afdeling, Kliniske vejledninger) Rekvissionsblanket: <a href="http://www.mdl.dk/rekvission.pdf">www.mdl.dk/rekvission.pdf</a>