



**AKADEMISKA
SJUKHUSET**

Klinisk genetik

Klinisk genetik

Akademiska sjukhuset

751 85 Uppsala

Rörpost 175

kliniskgenetik@akademiska.se

Tel: 018-611 59 40

Tel. jourläkare: 018-612 20 18

www.akademiska.se/kliniskgenetik

Molekylärgenetisk diagnostik

Patientens namn och personnummer

Kön: Kvinna Man Okänt/könsbyte

AKUT (*debiteras extra*)

PED nr:

Inremitterande

Namn:

Avd/klinik:

Sjukhus:

Telefon:

Vårdbegäran skickas parallellt (ange att prov skickats för analys)

Kallas till mottagningen Klinisk genetik, Uppsala vid provsvar

Betalningsansvarig (om annan än inremitterande)

.....

Provmaterial

Blod: EDTA (*DNA diagnostik*)

DNA finns lagrat

DNA: *Extraherat från:*.....

Fibroblaster / Hud

Annat:.....

Provtagningsdatum:

..... / 20..... kl

Signatur provtagare:

Laboratoriets noteringar

Prov inkom den:..... kl.....

Antal rör och provtyp:.....

Etiketter:

Sign

Undersökningen avser

Diagnostisk analys

Anlagsbärrutredning*

Lagring

Segregationsanalys*

Presymptomatisk analys (*Patienten har fått genetisk information*) Ja Nej

Annat (*specificera*):

Indikation

***Känd mutation i familjen**

Analys av känd mutation i familjen

Sjukdom

Gen Mutation

Familjemedlem (personnr.).....

Släktskap

Anamnes och familjehistoria

Inkludera eventuella symtom/stigmata/övriga analysresultat.

Inkludera patientens ursprung samt släkträd om möjligt.

Journalkopia bifogas

Benmärgstransplanterad

Har fått information om helexom/helgenom/mikroarray

Blankett "Frågeformulär inför genetisk utredning" bifogas