



REKVIRENT: Navn: Adress: Postnr.: Poststed: HPR-nr.: Telefonnr.: E-post adresse:	PASIENT: <input type="checkbox"/> Kvinne <input type="checkbox"/> Mann <input type="checkbox"/> Poliklinisk <input type="checkbox"/> Inneliggende Navn: Fødselsnummer : Adresse: Postnr.: Poststed: Etnisitet: Prøve tatt dato:..... Sign:.....
--	--

KLINISK PROBLEMSTILLING, må fylles ut! For nevromuskulære problemstillinger: Svar på evt., muskelbiopsi og neurofysiologi bes vedlagt. Oppgi CK-verdi.....	<input type="checkbox"/> Diagnostisk <input type="checkbox"/> Prediktiv *Testing av friske personer krever genetisk veiledning (jf. Lov om human medisinsk bruk av bioteknologi) <input type="checkbox"/> Kontrollprøve <input type="checkbox"/> Familieutredning/foreldreprøver * Ved alvorlig sykdom, hastprøver og ved utredning med store gensekvenserinspaneler er det ønskelig at det sendes EDTA blodprøver fra begge foreldre * Krever signatur nederst på arket
--	--

FAMILIEOPPLYSNINGER (oppgi navn, fødselsnr., slektskap, ev. funn ved genetiske analyser)

<input type="checkbox"/> UTREDNING AV PASIENTER MED LÆREVANSKER/UTVIKLINGSFORSINKELSE/SYNDROM/MISDANNELSER Se bakside for oversikt over hvilke analyser vi vil utføre avhengig av klinikk. Krever oftest utfyllt baksiden av arket. Store genpaneler krever også foreldreprøver og opplysninger om de er affisert eller ikke.
--

En ønsket analyse kan bli endret ift. oppgitte kliniske opplysninger ØNSKET ANALYSE: <input type="checkbox"/> <input checked="" type="radio"/> Undersøkelse av enkeltgen eller genpanel – spesifiser:..... <input type="checkbox"/> <input checked="" type="radio"/> Kjent genfeil i familien – oppgi:..... <input type="checkbox"/> <input checked="" type="radio"/> Hurtigtest trisomi/kjønnskromosomavvik (QF-PCR) <input type="checkbox"/> <input checked="" type="radio"/> Høyopløselig kromosomanalyse (SNP-array/helgenomisk kopitallsanalyse) Krever utfyllt bakside av arket <input type="checkbox"/> <input checked="" type="radio"/> Foreldreprøve (angi barnets navn, fødselsdato og om foreldre er friske) <input type="checkbox"/> Ny rekvisisjon for tidligere lagret prøve <input type="checkbox"/> <input checked="" type="radio"/> Kromosomanalyse (karyotypering) kun ved trisomier/kjønnskromosomavvik/ab hab/ICSI/translokasjon	For prenatale prøver og kreftdiagnostikk, se egne rekvisisjoner: www.unn.no/avdelinger/ barne-og-ungdomsklinikken/ medisinsk-genetisk-avdeling-tromso Vårt analyserepertoar finnes på www.genetikportal.no
---	--

PRØVEMATERIALE: <input type="checkbox"/> <input checked="" type="radio"/> EDTA-blod 2x4ml (for spebarn 1ml), oppbevares i kjøleskap, sendes som A-post. Alle DNA analyser <input type="checkbox"/> <input checked="" type="radio"/> Na-Hep blod 4ml (for spebarn 1ml), oppbevares i kjøleskap, sendes frostfritt som A-post. Kun til kromosomanalyse. <input type="checkbox"/> Fostervann, halsene, milt, (de to siste på spesialmedium). Spesifiser:..... <input type="checkbox"/> RNA-analyse PAX-gene fullblod (RNA-rør), oppbevares i romtemperatur, sendes snarest som A-post <input type="checkbox"/> Hudbiopsi (spesialmedium), sendes snarest frostfritt som A-post	Mottatt dato: <input type="checkbox"/> ml <input type="checkbox"/> ml <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> ml <input type="checkbox"/>
---	---

*Samtykke til genetisk testing: Dato/sign:	Pasientetikett:
Til intern bruk: Indikasjon MedGen: Rekvirer produkt i MedGen:	

Utredning av utviklingsforstyrrelse (UF) inkl. psykisk utviklingshemming, medfødte misdannelser, syndrom.

INDIKASJON	STANDARDANALYSER
Isolerte lærevansker/autistiske trekk/Asperger syndrom (med normale utseendetrekk og uten misdannelser)	QF-PCR XY (hurtigtest for kjønnskromosomavvik), FMR1 PCR (fragilt X syndrom), mikrolelesjons-MLPA for de vanligste årsakene til UF
Psykisk utviklingshemming (PU), mild uten andre avvik/ Autisme <6år/global UF små barn	Fyll ut skjemaet under! SNP array, FMR1 PCR
PU moderat-dyp/syndrommistanke (kombinasjon av medf. misd., spesielle uts.trekk, UF +/-)	Fyll ut skjemaet under! SNP array, FMR1 PCR, i tillegg indikasjon for store NGS gensekvenseringspaneler, da med foreldreprøver (EDTA-blod) til sammenlikning og opplysning om foreldre er friske.

KLINISK INFORMASJON FOR HØYOPPLØSELIG KROMOSOMANALYSE (SNP-ARRAY) OG GENPANEL FOR SYNDROMUTREDNING

Gode kliniske opplysninger er svært viktig for tolkning av funn ved omfattende genetiske analyser. Ved ønske om slik undersøkelse må derfor dette skjemaet fylles ut og legges ved rekvisisjonsskjemaet, ellers vil som hovedregel ikke undersøkelsen bli utført.

Lengde:cm/.....perc.	Hodeomkrets:.....cm/.....perc.	Lærevansker: <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ja
Dysmorfe trekk: <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ja	Misdannelser: <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ja	Utviklingshemming: <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ja
Tap av ferdigheter: <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ja	Redusert hørsel: <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ja	Redusert syn: <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ja

SVANGERSKAP <input type="checkbox"/> Prematuritet <input type="checkbox"/> Vekstretardasjon <input type="checkbox"/> Oligohydramnion <input type="checkbox"/> Polyhydramnion VEKST/ERNÆRING <input type="checkbox"/> Neonatale ernæringsvansker <input type="checkbox"/> PEG <input type="checkbox"/> Overvekt <input type="checkbox"/> Kortvoksthet UTVIKLING <input type="checkbox"/> Sen finmotorikk <input type="checkbox"/> Sen grovmotorikk <input type="checkbox"/> Sen språkutvikling <input type="checkbox"/> Spisevegring <input type="checkbox"/> Lærevansker <input type="checkbox"/> PU, grad ADFERD <input type="checkbox"/> Autisme/ASD <input type="checkbox"/> Hyperaktivitet/ADHD <input type="checkbox"/> Selvsykdom <input type="checkbox"/> Aggresjon <input type="checkbox"/> Raserianfall <input type="checkbox"/> Rigiditet <input type="checkbox"/> Stereotypier <input type="checkbox"/> Søvnforstyrrelser <input type="checkbox"/> Apnoeanfall	NEUROLOGI <input type="checkbox"/> Ataksi <input type="checkbox"/> Dystoni <input type="checkbox"/> Hypotoni <input type="checkbox"/> Nevralrørdefekter <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Spastisitet/CP <input type="checkbox"/> Hjernemisdannelser <input type="checkbox"/> Annet: KARDIOLOGI <input type="checkbox"/> VSD <input type="checkbox"/> ASD <input type="checkbox"/> AVSD <input type="checkbox"/> Fallot <input type="checkbox"/> TGA <input type="checkbox"/> Aortastenose <input type="checkbox"/> Pulmonalstenose <input type="checkbox"/> Coarctatio aortae <input type="checkbox"/> Kardiomyopati <input type="checkbox"/> Hjertesvikt <input type="checkbox"/> Kompleks hjertefeil DERMATOLOGI <input type="checkbox"/> Pigmentstriper <input type="checkbox"/> Multiple nevi <input type="checkbox"/> Cafe-au-lait flekker <input type="checkbox"/> Negledysplasi <input type="checkbox"/> Ektodermal dysplasi <input type="checkbox"/> Hypertrikose <input type="checkbox"/> Redusert hårvekst	KRANIOFASIALT <input type="checkbox"/> Leppespalte <input type="checkbox"/> Ganespalte <input type="checkbox"/> Nasal tale <input type="checkbox"/> Liten hake <input type="checkbox"/> Hypertelorisme <input type="checkbox"/> Hypotelorisme <input type="checkbox"/> Kraniosynostose <input type="checkbox"/> Dysmorfe ører <input type="checkbox"/> Makrocefali <input type="checkbox"/> Mikrocefali <input type="checkbox"/> Annet: OFTALMOLOGI <input type="checkbox"/> Kolobom <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Blindhet <input type="checkbox"/> Langsynthet, + <input type="checkbox"/> Nærsynthet <input type="checkbox"/> Forkammer-anomali <input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa GASTROENTEROLOGI <input type="checkbox"/> Gastroschise <input type="checkbox"/> Omfalocole <input type="checkbox"/> Mb. Hirschprung <input type="checkbox"/> Obstipasjon <input type="checkbox"/> Pylorusstenose <input type="checkbox"/> Trakeoøsofageal fist. <input type="checkbox"/> Malrotasjon av tarm <input type="checkbox"/> Diafragmahernie	MUSKEL/SKJELETT <input type="checkbox"/> Skjelettdysplasi <input type="checkbox"/> Fuglebryst <input type="checkbox"/> Traktbryst <input type="checkbox"/> Klumpfot <input type="checkbox"/> Artrogryfose <input type="checkbox"/> Polydaktyli <input type="checkbox"/> Syndaktyli <input type="checkbox"/> Brachydaktyli <input type="checkbox"/> Skoliose Annet: <input type="checkbox"/> UROGENITALT DSD/»intersex» <input type="checkbox"/> Hypospadi <input type="checkbox"/> Lyskebrokk <input type="checkbox"/> Kryptorkisme <input type="checkbox"/> Nyreagenesi <input type="checkbox"/> Nyredysplasi <input type="checkbox"/> Nyrecyster <input type="checkbox"/> Annet: <input type="checkbox"/> FAMILIEHISTORIE Habituell abort <input type="checkbox"/> Eneste tilfellet i fam. <input type="checkbox"/> Andre tilfeller i fam. <input type="checkbox"/> Foreldre beslektet Spesifiser:
---	---	--	---

Eventuell tilleggsinformasjon: