



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

KLINISK PROBLEMSTILLING, må fylles ut! For nevromuskulære problemstillinger: Svar på evt., muskelbiopsi og nefrofysiologi 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, hastep prøver 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 utfylt 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"/> ● Undersøkelse av enkeltgen eller genpanel – spesifiser:..... <input type="checkbox"/> ● Kjent genfeil i familien – oppgi: <input type="checkbox"/> ● Hurtigtest trisomi/kjønskromosomavvik (QF-PCR) <input type="checkbox"/> ● Høyoppløselig kromosomanalyse (SNP-array/helgenomisk kopitallsanalyse) Krever utfylt bakside av arket <input type="checkbox"/> ● Foreldreprøve (angi barnets navn, fødselsdato og om foreldre er friske) <input type="checkbox"/> Ny rekvisisjon for tidligere lagret prøve <input type="checkbox"/> ● Kromosomanalyse (karyotypering) kun ved trisomier/kjønskromosomavvik/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.genetikportalen.no
--	--

PRØVEMATERIALE: <input type="checkbox"/> ● EDTA-blod 2x4ml (for spebarn 1ml), oppbevares i kjøleskap, sendes som A-post. Alle DNA analyser <input type="checkbox"/> ● Na-Hep blod 4ml (for spebarn 1ml), oppbevares i kjøleskap, sendes frostfritt som A-post. Kun til kromosomanalyse. <input type="checkbox"/> Fostervann, hælserne, 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"/>ml <input type="checkbox"/>ml <input type="checkbox"/>ml
--	--

*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 (hurtigst for kjønnskromosomavvik), FMR1 PCR (fragilt X syndrom), mikrodelsjons-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:** Nei Ja
Dysmorfe trekk: Nei Ja **Misdannelser:** Nei Ja **Utviklingshemming:** Nei Ja
Tap av ferdigheter: Nei Ja **Redusert hørsel:** Nei Ja **Redusert syn:** Nei Ja

SVANGERSKAP

- Prematuritet
- Vekstretardasjon
- Oligohydramnion
- Polyhydramnion

VEKST/ERNÆRING

- Neonatale ernæringsvansker
- PEG
- Overvekt
- Kortvoksthet

UTVIKLING

- Sen finmotorikk
- Sen grovmotorikk
- Sen språkutvikling
- Spisevegring
- Lærevansker
- PU, grad

ADFERD

- Autisme/ASD
- Hyperaktivitet/ADHD
- Selvskadning
- Aggresjon
- Raserianfall
- Rigiditet
- Stereotypier
- Søvnforstyrrelser
- Apnoeanfall

NEUROLOGI

- Ataksi
- Dystoni
- Hypotoni
- Nevralrørdefekter
- Epilepsi
- Spastisitet/CP
- Hjernemisdannelser
- Annet:

KARDIOLOGI

- VSD
- ASD
- AVSD
- Fallot
- TGA
- Aortastenose
- Pulmonalstenose
- Coarctatio aortae
- Kardiomyopati
- Hjertesvikt
- Kompleks hjertefeil

DERMATOLOGI

- Pigmentstriper
- Multiple nevi
- Cafe-au-lait flekker
- Negledysplasi
- Ektodermal dysplasi
- Hypertrikose
- Redusert hårvekst

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

GASTROENTEROLOGI

- Gastroschise
- Omfalocele
- Mb. Hirschprung
- Obstipasjon
- Pylorusstenose
- Trakeoøsofageal fist.
- Malrotasjon av tarm
- Diafragmahernie

MUSKEL/SKJELETT

- Skjelettdysplasi
- Fuglebryst
- Traktbryst
- Klumpfoot
- Artrogryfose
- Polydaktyli
- Syndaktyli
- Brachydaktyli
- Skoliose
- Annet:

UROGENITALT

- DSD/»intersex«
- Hypospadi
- Lyskebrokk
- Kryptorkisme
- Nyreagenesi
- Nyredysplasi
- Nyrecyster
- Annet:

FAMILIEHISTORIE

- Habituell abort
 - Eneste tilfellet i fam.
 - Andre tilfeller i fam.
 - Foreldre beslektet
- Spesifiser:

Eventuell tilleggsinformasjon: