

Rekvirent

Legenavn HPR-nr. [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Enhet/Legekantor

LEGE

Adresse Telefon

Postnr. Poststed

Kortkode/
Rekv.kode [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Pasient

Fødselsdato Personnr. Kvinne Mann

[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Etternavn - fornavn

Adresse Poliklinisk

Postnr. Poststed

[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] Rom-seng [] [] [] [] [] [] [] [] - [] [] [] []

Kopi av svar sendes til

Legenavn HPR-nr. [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Avdeling/Legekantor

Adresse

Postnr./sted

Prøvetakingstidspunkt

D D M M Å Å

[] [] [] [] [] []

T T M M

[] [] [] []

Prøvetakers signatur

Diagnostisk test Prediktiv test* Bærertest* Familie/foreldreprøver Kontrollprøve Lagring

*Pasienten skal være informert og ha samtykket ihht. Bioteknologilovens krav.

Klinisk problemstilling:

For riktig valg av analyse samt tolkning av resultater ber vi om utfyllende kliniske opplysninger. Side 2 må også fylles ut.

Tentativ diagnose: _____

Laboratoriet velger analyse basert på kliniske opplysninger angitt på rekvisisjonen. Ønsket analyse kan angis her:

Familiemedlemmer med tilknytning til problemstillingen

Navn:	Slektskap:	Fødselsdato	Personnr.
		[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []	[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []
		[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []	[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []
		[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []	[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Prøvemateriale:

- 1,2 Til alle DNA-baserte analyser benyttes EDTA-blod (3 ml). For trioanalyser må også EDTA-blod av begge biologiske foreldre sendes
- 1 Til cytogenetiske analyser (utredning av habituell abort og infertilitet) benyttes heparinblod (Na-/Li-heparinblod, 3 ml usentrifugert)
1 Ved prøvetaking av småbarn/vanskelig prøvetaking aksepteres 0,5 mL.
2 For informasjon om tumorprøver, se genetikportal.no

Det kan være aktuelt å videreføre prøven til annet laboratorium. Hvis dette ikke ønskes, må det angis på rekvisisjonen. Noen analyser kan avdekke utilsiktede funn eller fravær av biologisk slektskap mellom de som testes i en familie. Pasienten må informeres om dette. For ytterligere informasjon, samt om akkrediteringsomfang, prøvetaking og analysetilbud, se avdelingens hjemmeside <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/klinikk-for-laboratoriemedisin/avdeling-for-medisinsk-genetikk> eller genetikportal.no www.genetikportal.no

For laboratoriet

<input type="checkbox"/>	EDTA-blod
<input type="checkbox"/>	Heparin-blod
<input type="checkbox"/>	Biopsi
<input type="checkbox"/>	Annet, spesifiser:

Til bruk for laboratoriet. Ikke skriv her.

Avdeling for medisinsk genetikk

OUS Blankettnr. 201_07.20_W&J_000000.

Etternavn - fornavn

Kryss av for aktuelle fenotyper

VEKST OG UTVIKLING

- Prematuritet
- Intrauterin veksthemming
- Oligohydramnion
- Polyhydramnion
- Cystisk hygrom
- Diafragmahernie
- Omfalocele
- Encefalocele
- Forsinket utvikling av språk og tale
- Forsinkede motoriske milepæler
- Tap av ferdigheter (regresjon)
- Failure to thrive
- ADHD
- Autismespektertilstand
- Autisme med høyt funksjonsnivå (Asperger)
- Psykisk utviklingshemming
 - Mild
 - Moderat
 - Alvorlig
- Proporsjonal kortvoksthet
- Dysproporsjonal kortvoksthet
- Stor kroppshøyde
- Fedme
- Generell overvekst
- Hemihypertrofi
- Annet _____

HJERNEMISDANNELSER

- Mikrocefali
- Makrocefali
- Holoprosencefali Hydrocefalus
- Ventrikulomegali
- Hypo-/aplasi av corpus callosum
- Hypo-/aplasi av cerebellum
- Dandy-Walker malformasjon
- Hjerneatrofi
- Kortikal dysplasi
- Migrasjonsforstyrrelse
- Lissencefali
- Polymikrogyri
- Heterotopier
- Forandringer i cerebral hvit substans
 - Cerebral leukodystrofi
 - Cerebral dysmyelinisering
 - Cerebral hypomyelinisering
- Basalgangliefunn
- Hjernestammefunn

LEDD OG SKJELETT

- Hypermobilitet av ledd
- Artropati
- Fleksjonskontrakturer
- Distal artrogrypose
- Arthrogryposis multiplex congenita
- Polydaktyli hånd
- Polydaktyli fot
- Syndaktyli fingre
- Syndaktyli tær
- Aplasi/hypoplasi av ekstremiteter
- Skjelettdysplasi
- Klumpfot (talipes equinovarus)
- Multiple eksosotoser
- Skoliose
- Multiple frakturer

SYNSHEMMING OG ØYE

- Synshemming
- Blindhet
- Retinadystrofi
- Retinitis pigmentosa
- Kolobom
- Aniridi
- Iris flocculi
- Anoftalmi
- Mikroftalmi
- Ptose
- Medfødt bilateral katarakt
- Ektopisk linse
- Annet _____

HØRSEL OG KRANIOFASIALT

- Hørselstap
 - Sensorinevral
 - Konduktiv
- Lavt sittende ører
- Unormalt ytre øre
- Kraniosynostose
- Leppespalte
- Ganespalte
- Dysmorfe trekk/unormal ansiktsmorfologi
- Hypertelorisme
- Hypotelorisme
- Øyespalter, unormal størrelse/form/helning
- Epikantus
- Filtrum, unormal størrelse/form
- Nese, unormal størrelse/form
- Malar hypoplasi
- Maxillær hypoplasi
- Mikrognati
- Pierre-Robin sekvens
- Annet _____

HUD OG HÅR

- Café-au-lait-flekker
- Irregulær hyperpigmentering
- Hypomelanotiske makler
- Generalisert hypopigmentert hud
- Poikilodermi
- Blemmedannelse
- Iktyose
- Kapillære hemangiomer
- Telangiektasier -
- Løs eller overstrekkelig hud
- Negler, unormal størrelse/form/keratin
- Hypertrikose
- Alopeci
- Hår, unormal tekstur
- Annet _____

IMMUNOLOGI, HEMATOLOGI, ENDOKRINOLOGI

- Rekurrente infeksjoner
- Episodisk feber
- Immunsvikt
- Hypogammaglobulinemi
- Immunglobuliner, unormale nivåer
- Redusert oxidative burst (NADPH oksidase)
- Nøytropeni
- Trombocytopeni
- Anemi
- Hypocellulær benmarg
- Diabetes mellitus
- Feokromocytom
- Hypoparathyroidisme
- Primær hyperparathyroidisme
- Binyrer, unormal morfologi eller fysiologi
- Pankreas, unormal morfologi eller fysiologi
- Hypothalamus-hypofyse akse, unormal
- Annet _____

HJERTE, KAR, RESPIRASJON

- Atrieseptumdefekt
- Ventrikkelseptumdefekt
- Persisterende foramen ovale
- Fallots tettrade
- Aortakoarktasjon
- Bikuspid aortaklaff
- Aneurysme
- Thorakalt aortaaneurysme
- Abdominalt aortaaneurysme
- Cerebralt aneurysme
- Non-compaction kardiomyopati
- Hypertrofisk kardiomyopati
- Restriktiv kardiomyopati
- Dilatert kardiomyopati
- Aterosklerose
- Synkope
- Plutselig hjertedød
- Arytmi
- Forlenget QT-tid
- Apnéer
- Hypoventilering
- Hyperventilering
- Respirasjonssvikt
- Annet _____

METABOLISME OG HOMEOSTASE

- Uvanlig kroppslukt
- Hypoammonemi
- Hyperammonemi
- Acidose
- Laktacidose
- Ketoacidose
- Avvik i aminosyremetabolisme
- Hyperfenylalaninemi
- Avvik i karbohydratmetabolisme
- Hyperglykemi
- Hypoglykemi
- Avvik i proteinglykosylering
- Avvik i sitronsyresyklus
- Avvik i mitokondriell respirasjonsskjede
- Avvik i lipidmetabolisme
- Forhøyet total kolesterol - verdi

Før beh:

Etter beh:

- Lav HDL-kolesterol - verdi

Før beh:

Etter beh:

- Hypertriglyseridemi - verdi

Før beh:

Etter beh:

- Forhøyet LDL-kolesterol - verdi

Før beh:

Etter beh:

- Annet _____

NYRE, URINVEIER OG GENITALIA

- Polycystisk nyresykdom
- Nyreagenesi
- Nyredysplasi
- Ureterobstruksjon
- Uretraobstruksjon
- Hypospadi
- Kryptorkisme
- Testikulær dysgenesi
- Uklare kjønnskarakteristika
- Annet _____

GASTROINTESTINALT

- Pylorusstenose
- Trakeoøsofageal fistel
- Øsofagusatresi
- Gastroøsofageal refluks
- Pankreatitt
- Diaré
- Konstipasjon
- Inflammatorisk tarmsykdom
- Intestinal pseudoobstruksjon
- Hirschsprungs sykdom
- Forhøyede transaminaser
- Leversvikt
- Splenomegali Hepatomegali
- Episodisk oppkast
- Annet _____

NEUROLOGI

- Hypotoni
- Hypertoni
- Ataksi
- Dystoni
- Chorea
- Spastisitet
- Cerebral parese
- Perifer nevropati
- Leukoencefalopati
- Epileptisk encefalopati
- Anfall (seizures)
- Feberkrammer
- Infantile spasmer
- Generaliserte anfall
- Fokale anfall
- Atoniske anfall
- Abscenser
- Hjerneslag
- Fatigue
- Annet _____

SVULSTER OG KREFT

- Carcinom i bryst
- Hjerneturor
- Malignt melanom
- Adenomatøs polypose i kolon
- Gastrointestinalt carcinom -
- Eggstokkreft
- Retinoblastom
- Leukemi
- Annet _____