

Genetik, neuromuskulär sjukdom NHV (WGS singel)

Svar till, ange Kundkod

Telefon nr:

Remittent, ange RSid eller annat id

Remittent, namn:

Patient-ID och namn, skriv eller använd etikett

Om annan ska debiteras, ange Kundkod

Svarskopia till, ange Kundkod



Önskad genetisk analys:

Muskelsjukdom^{1,2}

(Myopati, muskeldystrofier, myastena syndrom, skelettmuskel-kanalopati)

Motorneuronsjukdom^{1,2}

(Misstänkt hereditär motorneuronsjukdom)

CMT/neuropati¹

(Misstänkt hereditär motorisk och sensorisk neuropati)

Skelettmuskelkanalopati¹

RESERVERAD plats för
laboratoriets etikett

¹Genlistor utgår från <http://muscle.genetable.fr/> samt <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/>, kompletterat med gener enligt regional expertis.

²Vid stark misstanke om facioskapulohumeral muskeldystrofi (FSHD) eller spinal muskeltrofi (SMA) rekommenderas riktad analys via Klinisk genetik, patologi och molekylärdiagnostik i Lund.

Provtagning:

1. Muskelbiopsi skickas för kombinerad patologisk och genetisk analys, eller
2. Blodprov (2-7 ml i EDTA-rör) skickas direkt till laboratorium för genetisk analys. Får ej centrifugeras eller frysas.

Anamnes:

Provtagningsdatum, tidpunkt Provtagarens namnunderskrift

Provtagarens RSID

Biobanken, inskickandet av denna remiss bekräftar att patienten (alt vårdnadshavare/närstående) har fått information om och samtycker till – att provet och tillhörande – personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.

- Nej, patienten samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.
En "nej-talong" har skickats in, hämtas på www.rbc Syd.se
- Patienten är vid provtillfället **oförmögen** att lämna samtycke

2024593735

Medicinsk service/Labmedicin
Klinisk genetik
221 85 Lund



046-17 33 62