

Remiss: Barnhematologi, ärftlighetsutredning WGS singel genlista	Personnummer, namn (v.g. skriv tydligt):
Till: Klinisk genetik 221 85 LUND	
Remitterande mottagning:	
Inrem kundkod / MG-kod:	Remitterande läkare, remissdatum:
Önskad genetisk analys: Blödning och trombocytsjukdomar¹ <i>(Hemofili eller trombocyt dysfunktion/trombocytopeni av trolig monogen etiologi där flera kausativa gener kan vara aktuella.)</i> Trombofili <i>(Trombofili av trolig monogen etiologi.)</i> Anemi² <i>(Sällsynt anemi av trolig monogen etiologi.)</i> Cytopeni (ej Fanconis anemi)³ <i>(Cytopeni/pancytopeni av okänd orsak där Fanconis anemi är osannolik. Detta inkluderar oförklarad aplastisk anemi, trombocytopeni och neutropeni utan särdrag.)</i> Fanconis anemi eller Blooms syndrom <i>(Kliniskt misstänkt diagnos och/eller kromosombrottsundersökning talande för Fanconi eller Bloom.)</i> Primär immunbrist⁴ <i>(Kliniskt misstänkt primär immunbrist enligt IUIS kategorier. Inkluderar neutropeni med särdrag.)</i>	Provtagningsdatum, tidpunkt, signatur: Kommentarer till analysval: ¹ Vid misstanke om specifik defekt i koagulationskaskaden rekommenderas riktad analys via Klinisk kemi. Observera särskilt att en vanlig inversion i F8-genen vid hemofili A <u>inte</u> detekteras med denna metod. ² Vid thalassemi eller sicklecellanemi rekommenderas riktad analys via Klinisk kemi. ³ Analysen innefattar <u>inte</u> benign etnisk neutropeni (Fy*B_GATA). ⁴ WGS singel (endast patient) lämpar sig vid relativt smal symptomatologi och kan endast utföras mot definierad genlista. Vid komplex symptomatologi/multiorganpåverkan rekommenderas starkt WGS trio (barn och båda föräldrar) där analys av samtliga kliniskt relevanta gener kan utföras. <div style="text-align: center; color: #ccc; font-size: 1.2em;">Plats för laboratoriets etikett</div> Provtagning: Blodprov (2 ml) i EDTA-rör skickas direkt till ovanstående adress. Får ej centrifugeras eller frysas!
Anamnes:	
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, provgivaren samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. En "nej-talong" har skickats in, hämtas på www.rbcsyd.se Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke.	