

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: <p>Blödning och trombocytsjukdomar¹ <i>(Hemofili eller trombocyt dysfunktion/trombocytopeni av trolig monogen etiologi där flera kausativa gener kan vara aktuella.)</i></p> <p>Trombofili <i>(Trombofili av trolig monogen etiologi.)</i></p> <p>Anemi² <i>(Sällsynt anemi av trolig monogen etiologi.)</i></p> <p>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></p> <p>Fanconis anemi eller Blooms syndrom <i>(Kliniskt misstänkt diagnos och/eller kromosombrottsundersökning talande för Fanconi eller Bloom.)</i></p> <p>Primär immunbrist⁴ <i>(Kliniskt misstänkt primär immunbrist enligt IUIS kategorier. Inkluderar neutropeni med särdrag.)</i></p>	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; padding: 20px;">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. <p>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</p> <p>Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke.</p>	