

<b>Remiss: Neurologi, neuromuskulär sjukdom</b> <b>WGS singel genlista</b>	<b>Personnummer, namn (v.g. skriv tydligt):</b>
<b>Till:</b> Klinisk genetik 221 85 LUND	
<b>Remitterande mottagning:</b>	
<b>Inrem kundkod / MG-kod:</b>	<b>Remitterande läkare, remissdatum:</b>
<b>Önskad genetisk analys:</b>  <b>Muskelsjukdom<sup>1, 2</sup></b> <i>(Myopati, muskeldystrofier, myastena syndrom, skelettmuskel-kanalopatier.)</i>  <b>Ataxi<sup>1</sup></b> <i>(Ataxi av trolig monogen etiologi.)</i>  <b>CMT / neuropati<sup>1</sup></b> <i>(Misstänkt hereditär motorisk och sensorisk neuropati.)</i>  <b>Hereditär spastisk parapares (HSP)<sup>1</sup></b> <i>(Spastisk parapares/paraplegi av trolig monogen etiologi.)</i>  <b>Motorneuronsjukdom<sup>1, 2</sup></b> <i>(Misstänkt hereditär motorneuronsjukdom.)</i>  <b>Stroke<sup>3</sup></b> <i>(Stroke av trolig monogen etiologi.)</i>	<b>Provtagningsdatum, tidpunkt, signatur:</b>  <b>Kommentarer till analysval:</b> <sup>1</sup> Genlistor utgår från <a href="http://www.musclegenetable.fr/">http://www.musclegenetable.fr/</a> samt <a href="https://panelapp.genomicsengland.co.uk/">https://panelapp.genomicsengland.co.uk/</a> , kompletterat med gener enligt regional expertis. <sup>2</sup> Vid stark misstanke om facioskapulohumeral muskeldystrofi (FSHD) eller spinal muskelatrofi (SMA) rekommenderas riktad analys via Klinisk genetik i Lund. <sup>3</sup> Genlistan utgår från en regional publikation (PMID: 30356112). <sup>4</sup> WGS singel (endast patient) lämpar sig vid relativt smal symptomatologi och kan endast utföras mot definierade genlistor. Vid komplex symptomatologi/ multiorganpåverkan rekommenderas starkt WGS trio (patient och båda föräldrar) där analys av samtliga kända kliniskt relevanta gener kan utföras.  <p style="text-align: center; color: #ccc;">Plats för laboratoriets etikett</p> <b>Provtagning:</b> Blodprov (2-7 ml) i EDTA-rör skickas direkt till ovanstående adress. Får ej centrifugeras eller frysas!
<b>Anamnes:</b>	
<b>Biobanken:</b> 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 style="margin-left: 40px;">Nej, provgivaren samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.          En "nej-talong" har skickats in, hämtas på <a href="http://www.rbcsyd.se">www.rbcsyd.se</a></p> <p style="margin-left: 40px;">Patienten är vid provtillfället <b>oförmögen</b> att lämna samtycke.</p>	