

Barnhematologi, ärftlighetsutredning (WGS singel)

Svar till, ange remittentens 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:

Blödning och trombocytsjukdomar¹

(Hemofili eller trombocytdysfunktion/trombocytopeni av trolig monogen etiologi där flera kausativa gener kan vara aktuella.)

Trombofili

(Trombofili av trolig monogen etiologi.)

Anemi²

(Sällsynt anemi av trolig monogen etiologi.)

Cytopeni (ej Fanconis anemi)³

(Cytopeni/pancytopeni av okänd orsak där Fanconis anemi är osannolik. Detta inkluderar oförklarad aplastisk anemi, trombocytopeni och neutropeni utan särdrag.)

Fanconis anemi eller Blooms syndrom (Kliniskt misstänkt diagnos och/eller kromosombrottsundersökning talande för Fanconi eller Bloom.)

Primär immunbrist⁴

(Kliniskt misstänkt primär immunbrist enligt IUIS kategorier. Inkluderar neutropeni med särdrag.)

RESERVERAD plats för
laboratoriets etikett

Anamnes:

Provtagning: Blodprov (2 ml) i EDTA-rör skickas direkt till ovanstående adress. Får ej centrifugeras eller frysas!

Kommentarer till analysval:

¹Vid misstanke om specifik defekt i koagulationskaskaden rekommenderas riktad analys via Klinisk kemi. Observera särskilt att en vanlig inversion F8-genen vid hemofili A inte detekteras med denna metod.

²Vid thalassemi eller sicklecellanemi rekommenderas riktad analys via Klinisk kemi.

³Analysen innefattar inte benign etnisk neutropeni (Fy*B_GATA).

⁴WGS 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.

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.rbcsyd.se
Patienten är vid provtillfället **oförmögen** att lämna samtycke

2024593735

Medicinsk service/Labmedicin
Klinisk genetik
221 85 Lund



046-17 33 62