

Remiss vid genomisk utredning med array och exomsekvensering

Skickas till <i>Klinisk genetik</i> <i>Medicinsk Service, Labmedicin</i> <i>221 85 Lund</i>	Personnr:	
	Namn:	
	Adress:	
	Postadr:	

Aktuell frågeställning och ev. tidigare diagnos:	Tel:	
	Provtagn.datum:	
	Remissdatum:	
	Rem läkare (klartext):	
	Rem avd/mott:	
	Rem avd/mott Tel:	

Tidigare hänvisning, t.ex. redan utförd array:	Kundkod (MG-kod):	<table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>										

Önskad analys: <input type="radio"/> Genomisk array <input type="radio"/> Exomsekvensering, vid normal array* <input type="radio"/> Endast exomsekvensering**	Plats för Genetiska klinikens etikettering
---	--

*Genomisk array och exomsekvensering kompletterar varandra, array rekommenderas som basutredning, kopietsförändringar.
**Vid särskilda förhållanden kan exomsekvensering utföras utan föregående arrayanalys (motivera ovan vid aktuell frågeställning)

Inför en genomisk utredning krävs tydlig och utförlig beskrivning av aktuell symptomatologi. **Fyll därför noggrant i samtliga delar av denna tvåsidiga remiss samt särskild föräldraremiss. Utredning påbörjas först när patient- och föräldraprov samt adekvat ifylld remiss inkommit.**

Att bifoga med denna remiss:

1. Blodprov (EDTA) från patient (barn 2-5 ml, nyfödd 1-2 ml, alt. biopsi), för vidare provtagningsinformation se www.analysportalen-labmedicin.skane.se "Genomisk array och exomsekvensering - konstitutionell utredning"
2. Blodprov från båda föräldrar vid pediatrika utredningar (EDTA-rör, 5-6 ml) med respektive föräldraremiss.
 Bifogas Kommer senare Bifogas ej, ange orsak: _____

Signerat samtyckesformulär rekommenderas, där patient eller vårdnadshavare tar ställning till delning av avidentifierad information och till vidare klinisk forskning. Läs gärna vår [informationsfolder](#).

Fotografier tagna i samband med mottagningsbesök möjliggör en säkrare klinisk bedömning.

Ytterligare information, t.ex. för patienter, finns här: <http://vardgivare.skane.se/vardriktlinjer/laboratoriemedicin/>

Indikationsspecifika genlistor inför exomsekvensering:

<input type="radio"/> Blödnings- och trombostillstånd	<input type="radio"/> Järnsättningsstörning	<input type="radio"/> Rörelsesjukdom
<input type="radio"/> Ciliopati	<input type="radio"/> Kardiella tecken eller symptom	<input type="radio"/> Skelettdysplasi
<input type="radio"/> Epilepsi	<input type="radio"/> Kraniofacial avvikelse	<input type="radio"/> Störd könsutveckling
<input type="radio"/> Hudavvikelse	<input type="radio"/> Metabol sjukdom	<input type="radio"/> Synnedsättning
<input type="radio"/> Hjärtmissbildning	<input type="radio"/> Mitokondriell sjukdom (nDNA)	<input type="radio"/> Utvecklingsstörning
<input type="radio"/> Hypogonadotrop hypogonadism	<input type="radio"/> Muskelsjukdom	<input type="radio"/> Ärftlig cancer
<input type="radio"/> Hörselnedsättning	<input type="radio"/> Neuropati	Annat:
<input type="radio"/> Immunbrist, upprepade infektioner	<input type="radio"/> Njursjukdom	

Observera att det vid exomsekvensering utan föräldraprover är obligatoriskt att markera en eller flera indikationsspecifika genlistor, t.ex. vid rörelsesjukdom hos vuxna.

Övergripande anamnes (symptomatologi/dysmorfologi specificeras på sida 2):

Remiss vid genomisk utredning med array och exomsekvensering

Namn: _____ Personnummer: _____

Symptomatologi/dysmorfologi	Ja	Ge förtydligande beskrivning	Nej	?
Avvikelse från tillväxtkurva	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
CNS avvikelser på MRT/DT	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Utvecklingsstörning HP:0001249, HP:0001263	Mild <input type="radio"/> Måttlig <input type="radio"/> Grav <input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Epilepsi HP:0001250/Myoklonier HP:0001336	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Muskelsvaghet/hypotoni HP:0001252	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Muskelhypertoni HP:0001276	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Perifer neuropati HP:0009830	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Andningsinsufficiens HP:0002093	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ataxi HP:0001251/Spasticitet HP:0001257	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Artrogrypos HP:0002804/Dystoni HP:0001332	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Autism HP:0000717	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Autismspektrumstörning HP:0000729	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
ADHD HP:0007018	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tvångssyndrom OCD HP:0000722	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Trotssyndrom ODD HP:0010865	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Inlärningsproblematik HP:0001328	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Finmotorisk försening HP:0010862	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Grovmotorisk försening HP:0002194	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Försenad språkutveckling HP:0000750	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hörselnedsättning HP:0000365	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Synnedsättning HP:0000505	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kraniell avvikelse HP:0000929	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Skelettavvikelser HP:0000924	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande händer, fingrar HP:0001155	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande fötter, tår HP:0001760	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande ögon HP:0000478	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande öron HP:0000598	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande näsa HP:0005105	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande munregion HP:0000153	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande hud/hår/naglar	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Medfödd hjärtmissbildning HP:0030680	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Gastrointestinala avvikelser HP:0011024	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikelse i njurar/urinvägar HP:0000079	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Genitala avvikelser HP:0000078	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Immuno/metabol/hormonell avvikelse	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Övrig relevant klinisk information:				

Samtyckesformulär för patienter eller vårdnadshavare

I frånvaro av samtycke kan fortfarande den medicinskt påkallade genetiska utredningen slutföras och då kommer ingen avidentifierad information att delas och ingen vidare klinisk forskning utförs såtillvida inte kontakt och samtycke med patient eller anhöriga dokumenterats på annat sätt.

Del 1 – Samtycke inför genetisk utredning med metoderna genomisk array och exomanalys

1. Jag har läst igenom tillhandahållen information och önskar att DNA från mig/mitt barn/person under mitt förmyndarskap ska analyseras med genomisk array och/eller exomanalys
2. Jag förstår också att det finns en möjlighet för sekundära fynd, vid både genomisk array och vid exomsekvensering, och att jag kan komma att informeras om fynd vilka bedöms vara av medicinsk betydelse för en annan sjukdom än den som utreds.
3. Jag förstår att kunskapen ökar kring genetiska sjukdomar och tillstånd och att ny kunskap kan leda till omtolkning av de slutsatser som dras vid den aktuella analysen.
4. Jag samtycker till att avidentifierade resultat från analyserna kan komma att införas i välrenommerade databaser med avsikt att hjälpa min familj och andra patienter med liknande symptom.
5. Jag har informerats om att DNA kommer att sparas vid klinikens biobank och att resultaten av studien journalförs vid Klinisk genetik i Lund. Jag förstår även att jag kan kontakta Klinisk genetik i Lund om jag inte längre vill att analyserna ska slutföras.

Patientens namn	Patientens personnr	Datum
Signatur patient/vårdnadshavare	Namnförtydligande patient/vårdnadshavare	

Del 2 – Intresse för vidare klinisk forskning

Jag samtycker till att bli kontaktad för eventuella vidare studier, som ej är klinisk rutin och som kan komma att resultera i någon form av forskningsstudie. Exempelvis kan kompletterande laboratorieanalyser utföras för att söka samband mellan det genetiska fyndet och aktuella symptom.

Patientens namn	Patientens personnr	Datum
Signatur patient/vårdnadshavare	Namnförtydligande patient/vårdnadshavare	