

Rekvirent

Legenavn HPR-nr.

Enhet/Legekontor

Adresse

Postnr.

Poststed

Telefon

Kortkode/
Rekv.kode

Pasient

Fødselsdato

Personnr.

Kvinne Mann

Etternavn - fornavn

Adresse

Poliklinisk

Inneliggende

Postnr.

Poststed

Rom-seng

Kopi av svar sendes til

Legenavn

HPR-nr.

Avdeling/Legekontor

Adresse

Postnr./sted

Prøvetakingstidspunkt

DDMMÅÅ
TTMM

Prøvetakers signatur

Prøvemateriale:

Alle DNA-baserte analyser: ☐ EDTA-blod, ett glass (2-3 ml).

Karyotyping/cytogenetikk (habituell abort og infertilitet): ☐ Heparinblod, ett glass (2-3 ml, usentrifugert).

Ved vanskelig prøvetaking eller prøvetaking av småbarn aksepteres ned til 0,5 ml.

For mer informasjon om prøvetaking og forsendelse, se Labfag.no

Diagnostisk test ☐ **Prediktiv test*** ☐ **Bærertest*** ☐ **Familie/foreldreprøver** ☐ **Kontrollprøve** ☐ **Lagring** ☐

*Pasienten skal være informert og ha samtykket ihht. Bioteknologilovens krav.

Klinisk problemstilling:

For riktig valg av analyse samt tolkning av resultater ber vi om utfyllende kliniske opplysninger. Side 2 må også fylles ut.

Tentativ diagnose: _____

Laboratoriet velger analyse basert på kliniske opplysninger angitt på rekvisisjonen.

Ønsket analyse kan angis her:

Familiemedlemmer med tilknytning til problemstillingen

Navn: Slektskap: Fødselsdato Personnr.

_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____

Det kan være aktuelt å videreføre prøven til annet laboratorium. Hvis dette ikke ønskes, må det angis på rekvisisjonen.

Noen analyser kan avdekke utilsiktede funn eller fravær av biologisk slektsskap mellom de som testes i en familie. Pasienten må informeres om dette.

For ytterligere informasjon om akkrediteringsomfang og analysetilbud, se avdelingens hjemmeside på [Labfag](http://Labfag.no) eller Genetikportal.no. Informasjon om avdelingen finnes på vår [hjemmeside](http://hjemmeside.no).

For laboratoriet

☐ EDTA-blod
☐ Heparin-blod
☐ Biopsi
☐ Annet, spesifiser:

Til bruk for laboratoriet. Ikke skriv her.

Pasient

Fødselsdato

Personnr.

04401123

2

T

Etternavn - fornavn

ETIKETT

Kryss av for aktuelle fenotyper

VEKST OG UTVIKLING

- ☐ Prematuritet
- gestasjonsalder ved fødsel:
☐ Intrauterin veksthemming
☐ Oligohydramnion
☐ Polyhydramnion
☐ Cystisk hygrom
☐ Diafragmahernie
☐ Omfalocoele
☐ Encefalocoele
☐ Forsinket utvikling av språk og tale
☐ Forsinkede motoriske milepæler
☐ Tap av ferdigheter (regresjon)
☐ Failure to thrive
☐ ADHD
☐ Autismespektertilstand
☐ Autisme med høyt funksjonsnivå (Asperger)
☐ Psykisk utviklingshemming
☐ Mild
☐ Moderat
☐ Alvorlig
☐ Proporsjonal kortvoksthet
- høyde/persentil:
☐ Dysproporsjonal kortvoksthet
- høyde/persentil:
☐ Stor kroppshøyde
- høyde/persentil:
☐ Fedme
- angi KMI:
☐ Generell overvekt
☐ Hemihypertrofi
☐ Annet _____

HJERNEMISDANNELSER

- ☐ Mikrocefali
- høyde/persentil:
☐ Makrocefali
- høyde/persentil:
☐ Holoprosencefali Hydrocefalus
☐ Ventrikulomegali
☐ Hypo-/aplasi av corpus callosum
☐ Hypo-/aplasi av cerebellum
☐ Dandy-Walker malformasjon
☐ Hjerneatrofi
☐ Kortikal dysplasi
☐ Migrasjonsforstyrrelse
☐
☐ Lissencefali
☐ Polymikrogyri
☐ Heterotopier
☐ Forandringer i cerebral hvit substans
☐ Cerebral leukodystrofi
☐ Cerebral dysmyelinisering
☐ Cerebral hypomyelinisering
☐ Basalgangliefunn
☐ Hjernestammefunn

LEDD OG SKJELETT

- ☐ Hypermobilitet av ledd
☐ Artropati
☐ Fleksjonskontrakturer
☐ Distal artrogrypose
☐ Arthrogryposis multiplex congenita
☐ Polydaktyli hånd
☐ Polydaktyli fot
☐ Syndaktyli fingre
☐ Syndaktyli tær
☐ Aplasi/hypoplasi av ekstremiteter
☐ Skjelettdysplasi
☐ Klumpfot (talipes equinovarus)
☐ Multiple eksosotoser
☐ Skoliose
☐ Multiple frakturer

SYNSHEMMING OG ØYE

- ☐ Synshemming
☐ Blindhet
☐ Retinadystrofi
☐ Retinitis pigmentosa
☐ Kolobom
☐ Aniridi
☐ Iris flocculi
☐ Anoftalmi
☐ Mikroftalmi
☐ Ptose
☐ Medfødt bilateral katarakt
☐ Ektopisk linse
☐ Annet _____

HØRSEL OG KRANIOFASIALT

- ☐ Hørselstap
☐ Sensorinevralt
☐ Konduktivt
☐ Lavtsittende ører
☐ Unormalt ytre øre
☐ Kraniosynostose
☐ Leppespalte
☐ Ganespalte
☐ Dysmorfe trekk/unormal ansiktsmorfologi
☐ Hypertelorisme
☐ Hypotelorisme
☐ Øyespalter, unormal størrelse/form/helning
☐ Epikantus
☐ Filtrum, unormal størrelse/form
☐ Nese, unormal størrelse/form
☐ Malar hypoplasi
☐ Maxillær hypoplasi
☐ Mikrognati
☐ Pierre-Robin sekvens
☐ Annet _____

HUD OG HÅR

- ☐ Café-au-lait-flekker
☐ Irregulær hyperpigmentering
☐ Hypomelanotiske makler
☐ Generalisert hypopigmentert hud
☐ Poikilodermi
☐ Blemmedannelse
☐ Iktyose
☐ Kapillære hemangiomer
☐ Telangiektasier - angi lokalisering:
☐ Løs eller overstrekkelig hud
☐ Negler, unormal størrelse/form/keratin
☐ Hypertrikose
☐ Alopeci
☐ Hår, unormal tekstur
☐ Annet _____

IMMUNOLOGI, HEMATOLOGI, ENDOKRINOLOGI

- ☐ Rekurrente infeksjoner
☐ Episodisk feber
☐ Immunsvekt
☐ Hypogammaglobulinemi
☐ Immunglobuliner, unormale nivåer
☐ Redusert oxidative burst (NADPH oksidase)
☐ Nøytropeni
☐ Trombocytopeni
☐ Anemi
☐ Hypocellulær benmarg
☐ Diabetes mellitus
☐ Feokromocytom
☐ Hypoparathyroidisme
☐ Primær hyperparathyroidisme
☐ Binyrer, unormal morfologi eller fysiologi
☐ Pankreas, unormal morfologi eller fysiologi
☐ Hypothalamus-hypofyse akse, unormal
☐ Annet _____

HJERTE, KAR, RESPIRASJON

- ☐ Atrieseptumdefekt
☐ Ventrikelseptumdefekt
☐ Persisterende foramen ovale
☐ Fallots tettrade
☐ Aortakoarktasjon
☐ Bikuspid aortaklaff
☐ Aneurysme
☐ Thorakalt aortaaneurysme
- diameter i mm:
☐ Abdominalt aortaaneurysme
☐ Cerebralt aneurysme
☐ Non-compaction kardiomyopati
☐ Hypertrofisk kardiomyopati
☐ Restriktiv kardiomyopati
☐ Dilatert kardiomyopati
☐ Aterosklerose
☐ Synkope - alder og utløsende situasjon
☐ Plutselig hjertedød
☐ Arytmi
- spesifiser
☐ Forlenget QT-tid
- msek
☐ Apnéer
☐ Hypoventilering
☐ Hyperventilering
☐ Respirasjonssvekt
☐ Annet _____

METABOLISME OG HOMEOSTASE

- ☐ Uvanlig kroppslukt
☐ Hypoammonemi
☐ Hyperammonemi
☐ Acidose
☐ Laktacidose
☐ Ketoacidose
☐ Avvik i aminosyremetabolisme
- avvik:
☐ Hyperfenylalaninemi
☐ Avvik i karbohydratmetabolisme
- avvik
☐ Hyperglykemi
☐ Hypoglykemi
☐ Avvik i proteinglykosylering
- avvik
☐ Avvik i sitronsyresyklus
- avvik
☐ Avvik i mitokondriell respirasjonskjede
- kompleks
☐ Avvik i lipidmetabolisme Forhøyet
☐ total kolesterol - verdi Før beh:
år/verdi
Etter beh:
år/verdi
☐ Lav HDL-kolesterol - verdi
Før beh:
år/verdi
Etter beh:
år/verdi
☐ Hypertriglyseridemi - verdi
Før beh:
år/verdi
Etter beh:
år/verdi
☐ Forhøyet LDL-kolesterol - verdi
Før beh:
år/verdi
Etter beh:
år/verdi
☐ Annet _____

NYRE, URINVEIER OG GENITALIA

- ☐ Polycystisk nyresykdom
☐ Nyreagenesi
☐ Nyredysplasi
☐ Ureterobstruksjon
☐ Uretraobstruksjon
☐ Hypospadi
☐ Kryptorkisme
☐ Testikulær dysgenesi
☐ Uklare kjønnskarakteristika
☐ Annet _____

GASTROINTESTINALT

- ☐ Pylorusstenose
☐ Trakeoøsofageal fistel
☐ Øsofagusatresi
☐ Gastroøsofageal refluks
☐ Pankreatitt
☐ Diaré
☐ Konstipasjon
☐ Inflammatorisk tarmsykdom
- debutalder
☐ Intestinal pseudoobstruksjon
☐ Hirschsprungs sykdom
☐ Forhøyede transaminaser
☐ Leversvikt
☐ Splenomegali
☐ Hepatomegali
☐ Episodisk oppkast
☐ Annet _____

NEUROLOGI

- ☐ Hypotoni
☐ Hypertoni
☐ Ataksi
☐ Dystoni
☐ Chorea
☐ Spastisitet
☐ Cerebral parese
☐ Perifer nevropati
☐ Leukoencefalopati
☐ Epileptisk encefalopati
☐ Anfall (seizures)
☐ Feberkrammer
☐ Infantile spasmer
☐ Generaliserte anfall
- spesifiser
☐ Fokale anfall
- spesifiser
☐ Atoniske anfall
☐ Abscenser
☐ Hjerneslag
☐ Fatigue
☐ Annet _____

SVULSTER OG KREFT

- ☐ Carcinom i bryst
- alder
☐ Hjerneturmor
- alder
☐ Malignt melanom
- alder
☐ Adenomatøs polypose i kolon
- alder
☐ Gastrointestinalt carcinom
- alder
☐ Eggstokkreft
- alder
☐ Retinoblastom
- alder
☐ Leukemi
- alder
☐ Annet _____