

Information till inremitterande angående helexomsekvensanalys

Vad behövs?

På senare år har det blivit möjligt att analysera alla gener i människans arvsmassa med hjälp av helexomsekvensanalys. Metoden används för att försöka fastställa orsaken till sjukdomar där det finns stark misstanke om en medfödd genetisk orsak.

Patientinformation

Det är nödvändigt att patienten/familjen har fått muntlig och skriftlig information om ovanstående analys samt datahantering, se "Patientinformation helexomsekvensanalys" Om foton tas ska samtycke finnas för detta.

- Patienten har fått skriftlig och muntlig information enligt ovan.
- Muntligt eller skriftligt medgivande för lagring av fotografier som dokumenteras i journal.

Klinisk information

Om så önskas så träffar vi gärna familjen för en klinisk bedömning. För detta behövs en remiss (vårdbegäran). Alternativt kan ni skicka prover direkt till oss på Klinisk genetik i Uppsala.

För att skapa goda förutsättningar för tolkning av analysen så behöver vi :

- Ifyllt blankett "Frågeformulär inför mikroarrayanalys- eller helexomsekvensering"
- Sammanfattande journalutdrag
- Gärna foton och tillväxtkurva om så är möjligt
- Släktnamnes
- Eventuellt remiss för vårdbegäran om så önskas.

Remiss

- Ifyllt remiss "Syndrom/ Oklart kön/ Infertilitet"
- EDTA blod (ca 3 ml för barn, fullt rör för vuxna)
- Om möjligt även prov på föräldrar till ett sjukt barn för att förbättra möjligheten att identifiera en genetisk avvikelse. Kryssa då i rutan för "Trio analys" på analysremissen.
- Om ni önskar att patienten meddelas provsvar via läkare på klinisk genetik-ange detta på analysremissen och skicka samtidigt vårdbegäran där det framgår att analys initieras.

Önskemål om stöd vid information och bedömning

Om du som kliniker behöver mer information kring ovanstående vänligen kontakta läkare/genetisk vägledare på Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset, Uppsala. Var god se kontaktuppgifter nedan.

Kontakt: Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset Uppsala

Telefon (sekr): 018-611 59 40, E-post: kliniskgenetik@akademiska.se