



LANDSPÍTALI
HÁSKÓLASJÚKRAHÚSI

Erfðarannsóknir

RANNSÓKNARSTOFNUN LSH

Erfða- og sameindalæknisfræðideild, Hringbraut

101 Reykjavík, sími 824 5981, fax 543 5539, www.landspitali.is/esd

BEIÐANDI

Læknanr.

Læknir

Stofnun

Deild

Stofa

Sýni tekið þann

Kl.

Beiðni ritar

Sýni tekur

Persónuatriði sjúklings

Nafn

Kennitala

Heimili

GREIÐANDI

Ef þessi reitur er ekki útfylltur greiðir beiðandi rannsókn

Stofnun

Tryggingarstofnun ríkisins

TR greiðir fyrir rannsókn ambulanta sjúklinga sjálfstætt starfandi lækna

Börn yngri en 18 ára

Ellilífeyris- /örorkuþegi

Kr.

Framhaldsrannsókn

Afsláttarkort nr.

Sjúkdómslýsing og fjölskyldusaga - ástæða rannsóknar

Sjúkdómsgreining

Með einkenni

Einkennalaus

Arfberi?

Fósturgreining

Fóstursýni

Móðir

Faðir

Annað

Upplýsingar

Tegund sýnis

EDTA storkuvarið blóð

Magn í ml

Vefjasýni

Sermi

Annað

Erfðaráðgjöf óskast

Til læknis

Til sjúklings

Sameindaerfðafræði

APRT skortur, *APRT*: D65V

Bútýrýlkólinesterasi A og K, *BCHE*, A:D70G, K: A593T

Bláæðasega tilhneiging

Factor V Leiden, *F5*: R506Q

Prótrombín, *F2*: 20210G-A

Cystic Fibrosis, *CFTR*: delF508, N1303K, 1078delT

Hemókrómatósa, *HFE*: H63D, S65C, C282Y

Arfgeng heilablæðing, *CST3A*: L68Q

Arfgengt heyrnarleysi, *CX26*: 35delG, M34T, deltaE120

LQT1 heilkenni, *KCNQ1*: L273F

LQT2 heilkenni, *KCNH2*: I593T

Neurofibrómatósis, *NF2*: S266X

Osteogenesis Imperfecta, *COL1A2*: H1031D

Wilson sjúkdómur, *ATP7B*: 2010del7

Annað

Lífnaerfðafræði

Fósturskimun – Fylla þarf einnig út sérstakt upplýsingablað

Nýburaskimun – Notið sérstakt eyðublað og þerripappír

B-fenýlalanín – Blóð á sérstakan þerripappír

Annað

Beiðni um einangrun erfðaefnis (DNA)

Magn

Beiðni um útsendingu sýna á sérhæfða rannsóknarstofu

Rannsókn

Rannsóknarstofa

Ráðgjöf varðandi útsendingu

Leiðbeiningar vegna sýnistöku

Blóð fyrir sameindaerfðarannsókn, 4–10 ml í EDTA glas. Sýni er stöðugt við stofuhita í þrjá daga.

Blóð fyrir fósturskimun, 2 x 5 ml sérpöntuð BD sermisglös án aðskilnaðargels og storkuhvata (glerglös með rauðum tappa með blárrí miðju).

Blóði skilið strax að lokinni storknun og sermi fryst sem fyrst við –20°C.

5 690939 120495

BUSV/LSH/SS/140905