



LANDSPÍTALI
HASKÓLASJÚKRAHÚS

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 glás. 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.

