

Rekvisation – Molekylær diagnostik

Rikke Steensbjerre Møller/ Anne Forsingdal Højte Hansen

Att: Laboratoriet
Kolonivej 11
4293 Dianalund
Danmark

☐ Standard/svar inden for 2 mdr.

☐ Hasteprøve/akut mod ekstra gebyr

Patient:

Navn:

Cpr:

Anfalds debut (alder):

Henvisende læge:

Navn:

Sygehus:

Tlf:

E-mail:

EAN nr:

Indikation / Diagnose – beskriv kort patientens fænotype og påfør om forældrene er konsangvine:
Genetisk analyse:

- ☐ Childhood Epilepsy (CHE) panel – gener for epilepsi, udviklings og epileptisk encefalopati
- ☐ Epilepsy, Intellectual Disability, Autism Spectrum Disorders (EPIDASD) panel – gener for epilepsi, udviklingshæmning, hjernemisdannelser, og autisme inklusiv generne fra ovenstående CHE panel
- ☐ Focal Cortical Dysplasia/mosaicisme (FCD) panel (hjernevæv) – gener for fokal epilepsi plus enkelte andre gener
- ☐ Trio exom + CNV analyse ☐ Segregationsanalyse/Sanger test – specifik(ke) variant(er)
- ☐ Proband exom – alle kodende gener (længere svartid) ☐ MLPA enkelt gen-analyse

Type biologisk materiale:

- ☐ EDTA- stabiliseret blod (min. 5 ml.)
- ☐ DNA (min. 2 µg)

Samtykke:	Forskning: Ved negativt resultat på genpanelet, ønsker familien at blive kontaktet af Epilepsihospitalet med henblik på yderligere undersøgelser i forskningsregi.
Dato:	☐ Ja – Telefonnr.:
Henvissende læge:	☐ Nej

Anne Forsingdal Højte Hansen, sygeplejerske, Afsnit for Epilepsi Genetik og Personlig

Medicin, Filadelfia, Tlf: 6120 1751, E-mail: genetics@filadelfia.dk

Alle DNA prøver vil som udgangspunkt blive gemt i laboratoriets fryser.

Version 1.4, 22-10-19, cdf