



LANDSPÍTALI  
HÁSKÓLASJÚKRAHÚS

# 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

### Lífefnaerfðafræði

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.

