

REKVISITION AF DNA-ANALYSER

(7 ml EDTA-blod. Små børn 2-5 ml.) Blodprøven kan sendes med alm. post til:

Professor Lisbeth Tranebjærg
Wilhelm Johannsen Center for Funktionel Genomforskning
Institut for Molekylær og cellulær medicin, Panum Institutttet, afd. 24.4
Blegdamsvej 3, 2200 København N

Patientens navn: _____ Cpr.: _____

Adresse: _____ Postnr.: _____ Tlf.: _____

Henvisende

læge: _____

Betalende instans: _____

Undersøgelsesindikation: _____

Lignende tilfælde i

familien: _____

Forældreoplysninger (skal udfyldes for børn under 18 år)

Mor: _____ Cpr.: _____

Far: _____ Cpr.: _____

Konsangvinitet: _____

NB: Hvis blodprøven er fra en slægtning til en patient: angiv familierelationen, evt. ved at skitsere et stamtræ.

Alle DNA-prøver bliver opbevaret i min. 5 år med mindre andet er aftalt.

Blod til undersøgelse for:

- Connexin 26 undersøgelse (*GJB2*)
- Mitokondriemutationer A1555G; A3243G
- Pendred syndrom (*SLC26A4*)
- Bashøretab/ Wolfram syndrom (*WFS1*)
- Ushers syndrom (chip analyse for alle kendte Usher mutationer i 8 Usher gener)
- Brankio-oto-renalt syndrom (*EYA1* og *SIX1*)
- Mohr-Tranebjærg syndrom (*TIMM8A*)
- Mutationer knyttet til opticusatrofi + hørenedsættelse (*OPA1*)
- CHARGE syndrom (*CHD7*)
- andre kendte døvhedsgener: _____
- blodprøven ekstraheres til senere brug

Vi beder om fyldige kliniske oplysninger om patientens symptomer indenfor syn og hørelse, eventuelle hudforandringer, eventuelle medfødte misdannelser, symptomer på neurologisk abnormitet, endokrine forhold samt andet, der kan have betydning for vurdering af eventuelt døvhedssyndrom. Medsend gerne kopi af epikrise, undersøgelsesresultater og andet, der belyser klinikken.

Eventuelle spørgsmål ifm. rekvisitionen rettes til:

Overlæge Lisbeth Tranebjærg, tlf 3531 6341 email: tranebjaerg@sund.ku.dk