Namn:	Personnr:

Checklista Klinisk genetik inför bred genetisk screening inklusive helexom och mikroarray

Ange om provmaterial (inkl. muskelbiopsi) *för bred genetisk screening* har skickats, eller kommer att skickas till andra laboratorier. Bifoga gärna utlåtande eller analyssvar om sådant finns.

Material skickat till	Nej	Ja	Provmaterial	Typ av analys
Klinisk patologi, Sahlgrenska, inkl. Muskellab	☐	☐		
Klinisk kemi, Sahlgrenska, inkl. Mitokondrielab	☐	☐		
Annat genetiskt laboratorium; ange vilket:	☐	☐		

Allt som besvaras med JA måste även beskrivas i klartext nedan eller i remissen. Engelska termer kan användas. Utlåtande från kompletterande analyser röntgen, UL, MR, bör bifogas framförallt vid exomanalys. Bifoga om möjligt tillväxtkurvor och fotografier och om symptom finns i familjen, gärna ett enkelt släktträd. Ange också eventuella *kliniskt misstänkta diagnoser,* inklusive gener, i slutet på blanketten.

Anamnes/avvikelse/symtom	Nej	Ja	Beskrivning/kommentar
Familjeuppgifter och graviditet			
Släktskap mellan föräldrar	☐	☐	
Upprepade missfall/IUFD/dödfött (bifoga ev. obduktionsutlåtande)	☐	☐	
Liknande symptom hos förälder	☐	☐	Mors hälsa:
	☐	☐	Fars hälsa:
Liknande symptom hos syskon eller annan släkting (släktskap? kön?)	☐	☐	
Tillväxt- eller andra fosteravvikelser	☐	☐	
Oligo/polyhydramnios	☐	☐	
Nyfödd- och spädbarnsperiod			
Tillväxtavvikelse (ange standard-avvikelse, SD)	☐	☐	Födelsevecka: Födelselängd: Födelsevikt: Huvudomfång:
Synliga missbildningar	☐	☐	
Uppfödningssvårigheter/PEG	☐	☐	
Andra komplikationer inklusive neurologiska	☐	☐	
Dysmorfa drag, missbildningar och symtom			
Dysmorfa drag (ögon/öron/näsa/munregionen)	☐	☐	Ögon: Öron: Näsa: Mun/tänder:
Avvikande ansikts-/huvudform eller huvudomfång (mikro/makrocefali /kraniosynostos)	☐	☐	
Extremitets-/kroppsavvikelser	☐	☐	Händer: Fötter: Andra:
Skelettavvikelser (inkl. eventuell misstanke om skelettdysplasi)	☐	☐	
Inreorganmissbildningar	☐	☐	

Fortsättning på baksidan

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Klinisk genetik
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
TELEFON växel 031-342 00 00. direkt 031-343 42 06

Anamnes/avvikelse/symtom	Nej	Ja	Beskrivning/kommentar
Avvikande tillväxt postnatalt *(bifoga tillväxtkurva)*	☐	☐	
Endokrinologiska avvikelser	☐	☐	
Hår/hud/naglar	☐	☐	
Genitala avvikelser	☐	☐	
Metabola avvikelser	☐	☐	
CNS avvikelser	☐	☐	
Syn/oftalmologiska avvikelser	☐	☐	
Hörselnedsättning (typ)	☐	☐	
Kardiovaskulära avvikelser	☐	☐	
Respiratoriska problem	☐	☐	
Gastrointestinala problem	☐	☐	
Njur-/urinvägsavvikelser	☐	☐	
Immunohematologiska avvikelser	☐	☐	
Neuropsykomotorisk utveckling			
Utvecklingsstörning (mild/måttlig/svår)	☐	☐	
Motorisk försening (ålder vid gångdebut)	☐	☐	
Gångsvårigheter/avvikande rörelser	☐	☐	
Spasticitet/kontrakturer/artrogrypos	☐	☐	
Språksvårigheter	☐	☐	
Hypotoni (typ)	☐	☐	
Muskelsvaghet (misstänkt myopati, typ)	☐	☐	
Inlärningssvårigheter	☐	☐	
Kramper/epilepsi (typ)	☐	☐	
Sömnstörning	☐	☐	
Autismspektrumstörning	☐	☐	
Andra beteendestörningar/ADHD	☐	☐	

Andra avvikelser	

Kliniskt misstänkta diagnoser inklusive gener för vilka specialgranskning önskas:

Diagnos	Gen(er)