

Lathund: Genetiska utredningar inom specialkoagulation

Analyser som utförs på DNA-lab, Klinisk kemi, Solna

Genetisk Utredning	Dokument som måste skickas med provet (Annars kan inte provet analyseras)	Länk till Dokument
Koagulationsfaktor VIII (Hemofili A)	<ol style="list-style-type: none"> 1. Pappersremiss (Remiss Klinisk Kemi Specialkoagulation)/Konsultremiss 2. Information som grund för familjeutredning av Hemofili A 	Länk till formuläret "formular-familjeutredn-hemofili-a"
Koagulationsfaktor IX (Hemofili B)	<ol style="list-style-type: none"> 1. Konsultremiss 2. Information som grund för familjeutredning av Hemofili B 	Länk till formuläret "formulär FIX"
von Willebrand Sjukdom	<ol style="list-style-type: none"> 1. Konsultremiss 2. Information som grund för familjeutredning av vWS 	Länk till formuläret "formulär vWF"

Analysér som skickas till externa lab

Genetisk Utredning	Dokument som måste skickas med provet (Annars kan inte provet analyseras)	Länk till Dokument
Antitrombin Royal Free Hospital, London, England	<ol style="list-style-type: none"> 1. Konsultremiss 2. Samtycke till genetisk undersökning 	Länk till dokument "samtycke till genetisk undersökning"
Fibrinogen Inst. of Exper. Hematology & Transfusion Med. University Clinic Bonn, Tyskland	<ol style="list-style-type: none"> 1. Konsultremiss 2. Molecular Hemostaseology Diagnostic Order & Permission for Genetic Testing 	https://www.ukbonn.de/42256BC8002B7FC1/vwLookupDownloads/MH_Anforderungsschein_UKB_EN_160620.pdf/\$FILE/MH_Anforderungsschein_UKB_EN_160620.pdf
Koagulationsfaktor XI St Thomas' Hospital, London, England	<ol style="list-style-type: none"> 1. Konsultremiss 2. Referral form for genetic studies for inherited bleeding & thrombotic disorders: SAMPLES TO BE SENT TO St. THOMAS' HOSPITAL 	Länk till dokument "Referral form for genetic studies for inherited bleeding & thrombotic disorders"
Koagulationsfaktor VII Royal Free Hospital, London, England	<ol style="list-style-type: none"> 1. Konsultremiss 2. Samtycke till genetisk undersökning 	Länk till dokument "samtycke till genetisk undersökning"
Protein S Sheffield Children's NHS Foundation Trust, Sheffield, England	<ol style="list-style-type: none"> 1. Konsultremiss 2. SHEFFIELD DIAGNOSTIC GENETICS SERVICE 3. Samtycke till genetisk undersökning 	https://www.sheffieldchildrens.nhs.uk/download/319/laboratory-genetics/5318/sdgs-referral-form-2.doc Länk till dokument "samtycke till genetisk undersökning"
Protein C Royal Free Hospital, London, England	<ol style="list-style-type: none"> 1. Konsultremiss 2. Samtycke till genetisk undersökning 	Länk till dokument "samtycke till genetisk undersökning"
Ovanliga specialanalyser	<ol style="list-style-type: none"> 1. Konsultremiss 2. Samtycke till genetisk undersökning 	Länk till dokument "samtycke till genetisk undersökning"

Om patienten inte samtycker till biobankning måste Nej-talong skickas

Nej-talong	https://biobanksverige.se/wp-content/uploads/e1-nej-talong.pdf
Information till dig som lämnar prov	https://biobanksverige.se/alladokument/

Arbetsrutiner för hantering av prov, remiss samt formulär

DNA-lab Klinisk Kemi9Fem Solna

Prov som saknar remiss

1. Kontakta kunden.
2. Skriv en avvikelse.
3. Prov förvaras i avvaktan på remiss (förutsatt att formulär har kommit).

Prov som saknar formulär för genetisk utredning (Information som grund för familjeutredning)

1. Om formulär saknas kommer en hel utredning att utföras, vilket innebär för hemofili A-utredning Intron 22 & 1 och därefter helsekvensering.

Formulär för genetisk utredning (Information som grund för familjeutredning) som har felaktigt ifylld patientinformation

2. Om uppgift av patient saknas eller är ofullständig kommer en hel utredning att utföras, vilket innebär för hemofili A-utredning Intron 22 & 1 och därefter helsekvensering.

Formulär för genetisk utredning (Information som grund för familjeutredning) som har ofullständigt ifylld familjeinformation

1. Om uppgift av proband saknas eller är ofullständig kommer en hel utredning att utföras, vilket innebär för hemofili A-utredning Intron 22 & 1 och därefter helsekvensering.