

VIRKSOMHET VED AVDELING FOR MEDISINSK GENETIKK (www.medgen.no)

Medisinsk genetik er en klinisk spesialitet. Vår oppgave er å diagnostisere genetiske sykdommer, foreta poliklinisk utredning, og å gi genetisk veiledning og undervisning. Spesialfelt er arvelig kreft, årsaksdiagnostikk ved utviklingshemning og genetisk syndromutredning av alle typer. Vi tilbyr analyse av enkelt-gener, kromosomanalyser, genpaneltester, heleksomanalyser (må avtales) og genomiske kopitalls- eller imprintingundesøkelser. I tillegg tilbys cytogenetisk og molekylærgenetisk utredning av leukemier.

Vakthavende genetiker: Ring oss gjerne for å drøfte problemstillinger, tel 55 97 54 75

Analysetilbud: Se www.genetikportalen.no/hus-mgm/analyser

Nye rekvisisjonsskjema: Kan fylles ut elektronisk og skrives ut fra www.genetikportalen.no/hus-mgm/lab

Akkreditering: Avdeling for medisinsk genetik er akkreditert av Norsk Akkreditering. Informasjon om akkrediteringsområdet finnes på <https://www.akkreditert.no> (Test 299).

GENOMISK KOPITALLSANALYSE OG GENPANEL

Gode kliniske opplysninger er essensielt for å tolke funn ved brede undersøkelser av årsaker til genetisk sykdom. Skjemamået MÅ derfor fylles ut, ellers vil som hovedregel analysen ikke bli utført. Foreldreprøver kreves ved genpanelanalyser som påviser nyoppståtte genfeil (TRIO). Send EDTA-blod av biologiske foreldre, skriv barnets ID på deres rekvisisjoner. Genpanelene er beskrevet her: www.genetikportalen.no/hus-mgm/ngs

Lengde: cm/ perc. Hodeomkrets: cm/ perc. Lærevansker
 Dymorfe trekk Misdannelser Utviklingshemning
 Tap av ferdigheter Redusert hørsel Redusert syn

Avkryssningsskjema for pasienter som har utviklingshemning, misdannelser eller dymorfe trekk:

SVANGERSKAP

- Prematuritet
- Vekstretardasjon
- Oligohydramnion
- Polyhydramnion

VEKST/ERNÆRING

- Neonatale ernæringsvansker
- PEG
- Overvekst
- Kortvoksthet

UTVIKLING

- Sen finmotorikk
- Sen grovmotorikk
- Sen språkutvikling
- Spisevegring
- Lærevansker
- PU, grad.....

ADFERD

- Autisme/ASD
- Hyperaktivitet/ADHD
- Selvskadning
- Aggresjon
- Raserianfall
- Rigiditet
- Stereotypier
- Søvnforstyrrelser
- Apnoeanfall

NEUROLOGI

- Ataksi
- Dystoni
- Hypotoni
- Nevralrørdefekter
- Epilepsi
- Spastisitet/CP
- Hjernemisdannelser
- Annet:

KARDIOLOGI

- VSD
- ASD
- AVSD
- Fallot
- TGA
- Aortastenose
- Pulmonalstenose
- Coarctatio aortae
- Kardiomyopati
- Hjertesvikt
- Kompleks hjertefeil

DERMATOLOGI

- Pigmentstriper
- Multiple nevi
- Cafe-au-lait flekker
- Negledysplasi
- Ektodermal dysplasi
- Hypertrikose
- Redusert hårvekst

KRANIOFASIALT

- Leppespalte
- Ganespalte
- Nasal tale
- Liten hake
- Hypertelorisme
- Hypotelorisme
- Kraniosynostose
- Dymorfe ører
- Makrocefali
- Mikrocefali
- Annet:

OFTALMOLOGI

- Kolobom
- Katarakt
- Blindhet
- Langsynthet
- Nærsynthet
- Forkammer-anomali
- Retinitis pigmentosa

GASTROENTEROLOGI

- Gastroschise
- Omfalocele
- Mb. Hirschprung
- Obstipasjon
- Pylorusstenose
- Trakeoøsofageal fist.
- Malrotasjon av tarm
- Diafraghernie

MUSKEL/SKJELETT

- Skjelettdysplasi
- Fuglebryst
- Traktbryst
- Klumpfot
- Artrogryfose
- Polydaktyli
- Syndaktyli
- Brachydaktyli
- Skoliose
- Annet:

UROGENITALT

- DSD/uklart kjønn
- Hypospadi
- Lyskebrokk
- Kryptorkisme
- Nyreagenesi
- Nyredysplasi
- Nyrecyster
- Annet:

FAMILIEHISTORIE

- Habituell abort
- Eneste tilfellet i fam.
- Andre tilfeller i fam.
- Foreldre beslektet, spesifiser

EVENTUELL TILLEGGSINFORMASJON :

RUTINETESTER HVOR MEDISINSKE GENETIKER IKKE VURDERER INDIKASJONEN

Analysepakkene for disse tilstandene vil endre seg med tiden, sjekk <http://www.genetikportalen.no/hus-mgm/analyser> for oppdatering

Habituell abort/infertilitet:

Kortvokshet/ 45,X:

Lærevansker/ADHD:

PND trisomitest ved normal ultralyd:

Kromosomanalyse

Kromosomanalyse og SHOX-analyse

DNA-basert kjønnskromosomtelling og test for hyppige mikrodelesjoner og duplikasjoner

DNA basert trisomitest