

## Remiss för genetisk utredning av Familjär Hyperkolesterolemi

Patient förnamn:												
Patient efternamn:												
Personnummer:									-			

Remitterande läkare:											
Klinik:											
Sjukhus:											
Adress:											

### DEL I - Släkthanamnes

1. MOR eller FAR med högt kolesterol	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Okänt
2. SYSKON eller BARN med högt kolesterol	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Okänt
3. MOR, FAR eller SYSKON med tidig kardiovaskulär sjukdom (kvinnor < 60 år, män < 55 år)	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Okänt

Om fråga 1-3 besvaras med "Okänd" bör anamnesen om möjligt kompletteras innan patient remitteras för genetisk utredning. Om fråga 1-3 besvaras med "okänd" och det ej är möjligt att komplettera anamnesen (te x adopterad patient) vg ange skäl här:

Om fråga 1-3 besvaras med "Nej" är det mycket osannolikt att patienten lider av FH.  
Om någon av frågorna 1-3 besvaras med "Ja", gå vidare med DEL II.

### DEL II - Patientanamnes

1. Förekomst av tidig kardiovaskulär sjukdom enligt ovan angivna kriterier	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Okänt							
2. Triglycerider vid ett eller flera provtagningstillfällen > 2,0	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Okänt							
3. LDL-kolesterol <u>FÖRE</u> behandling	_____ mmol/l		<input type="checkbox"/> Okänt							
4. DLCN (Dutch Lipid Clinic Network) poäng	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7	<input type="checkbox"/> 8	<input type="checkbox"/> >9	_____

Om fråga 2 besvaras med "Ja" är det mer sannolikt att patient lider av kombinerad hyperkolesterolemi och bör därför INTE remittas för genetisk utredning.

När probanden är av skandinavisk härkomst, och är mutationsbärare, kommer genotypningspanelen att identifiera mutationen i 75-80% av fallen. Vid negativt utfall kan efterföljande sekvensering identifiera ytterligare 25 % i särskilt utvalda fall (DLCN 6 eller högre). **Vår starka rekommendation är dock att detta endast görs i följande undantagsfall: proband med DLCN 6 eller högre där det finns stor klinisk vinst vid positivt utfall, dvs flertal yngre barn att utreda.**

Om ni har några frågor kring ifyllande av remissen vg kontakta:  
Peter Benedek ([Peter.Benedek@ki.se](mailto:Peter.Benedek@ki.se)) eller Mats Eriksson ([Mats.Eriksson@karolinska.se](mailto:Mats.Eriksson@karolinska.se)).

### Önskad analys

<input type="checkbox"/> Provanhantering och genotypningspanel (3200 SEK/prov)	
<input type="checkbox"/> Ovan samt Devyser riktad sekvensering (LDLR, PCSK9 samt exon 26-29 av APOB) vid negativt utfall på panelen (5700 SEK/prov)	
<input type="checkbox"/> Anlagsbärardiagnostik: panel eller Sanger sekvensering (2700 SEK/prov)	
Proband/indexpatientnamn: _____	Personnummer: _____
Mutation hos proband: _____	<input type="checkbox"/> LDLR <input type="checkbox"/> PCSK9 <input type="checkbox"/> APOB <input type="checkbox"/> APOE

Patienten samtycker till att provet sparas i biobank:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Oförmögen att lämna samtycke
---	-----------------------------	------------------------------	---

## Provtagning

Provet kan vara blod eller DNA. Remissen ska innehålla ett eget prov\_id om sådant finns.

Blod: 2 st EDTA-rör, lila propp 4-7 mL eller DNA: >3µg

Prov\_id: \_\_\_\_\_

Provtyp:

- Blod** Volym: \_\_\_\_\_
- DNA** DNA-mängd: \_\_\_\_\_ DNA-konc: \_\_\_\_\_  
Extraktionsmetod: \_\_\_\_\_

## Transport

Provet kan skickas som vanlig post i rumstemperatur.

## Prov skickas till:

Karolinska University Hospital Huddinge  
Mutation Analysis Facility, MAF  
Attention: Astrid Funemark  
KFC, Novum plan 5, F  
Hälsövägen 7-9  
141 57 Huddinge

## Kontaktinfo

Mosekunola Oladapo (Mosekunola.Oladapo@ki.se) telenr 08-585 81991  
Astrid Funemark (Astrid.Funemark@ki.se) telenr 08-585 83642

**Provsvar kommer som standard att skickas till remitterande läkare. Om svar ska gå till en annan läkare ange namn och adress:**

**Fakturaadress (behöver endast anges en gång i början av samarbetet):**

**Er kontaktinformation om vi har frågor gällande denna remiss:**