

Remiss för genetisk utredning av Familjär Hyperkolesterolemi

Patient förnamn:												
Patient efternamn:												
Personnummer:									-			

Remitterande läkare:										
Klinik:										
Sjukhus:										
Adress:										

DEL I - Släktanamnes

1. MOR eller FAR med högt kolesterol	☐ Ja	☐ Nej	☐ Okänt
2. SYSKON eller BARN med högt kolesterol	☐ Ja	☐ Nej	☐ Okänt
3. MOR, FAR eller SYSKON med tidig kardiovaskulär sjukdom (kvinnor < 60 år, män < 55 år)	☐ Ja	☐ Nej	☐ 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 (t ex 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	☐ Ja	☐ Nej	☐ Okänt
2. Triglycerider vid ett eller flera provtagningstillfällen > 2,0	☐ Ja	☐ Nej	☐ Okänt
3. LDL-kolesterol <u>FÖRE</u> behandling			☐ Okänt
4. DLCN (Dutch Lipid Clinic Network) poäng	☐ 1	☐ 2	☐ 3
	☐ 4	☐ 5	☐ 6
	☐ 7	☐ 8	☐ >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.

Vår rekommendation är att endast låta genetiskt utreda patienter som uppfyller de kliniska kriterierna för FH (DLCN 4 p el högre om proband < 45 år och DLCN 6 p el högre för probander > 45 år) där det finns en stor klinisk vinst vid positivt utfall, dvs flertal yngre släktingar att utreda.

Om ni har några frågor kring ifyllande av remissen vg kontakta: Peter Benedek (Peter.Benedek@ki.se).

Önskad analys

☐ FH diagnostik: Provhantering och genotypningspanel samt Devyser riktad sekvensering (LDLR, PCSK9 samt exon 26-29 av APOB) vid negativt utfall på panelen (7500 SEK/prov)	
☐ Anlagsbärardiagnostik: Panel/Sanger sekvensering (3500 SEK/prov) eller MLPA (7000 SEK/prov)	
Proband/indexpatientnamn:	Personnummer:
Mutation hos proband:	☐ LDLR ☐ PCSK9 ☐ APOB ☐ APOE

Extra information angående patient eller önskad analys:

Biobankslagen: Inskickandet av denna remiss bekräftar att patienten (alt. vårdnadshavare/närstående) har fått information om – och samtycker att provet och tillhörande personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.

☐ Nej

☐ 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: _____

Transport

Provet kan skickas som vanlig post i rumstemperatur.

Prov skickas till:

Karolinska University Hospital Huddinge
Translational Analysis in Molecular Medicine (TAMM)
Novum plan 5, F
Hälsovägen 7-9
141 57 Huddinge

Kontaktinfo

Mosekunola Oladapo (mosekunola.oladapo@ki.se) telenr: 08-123 81991

Astrid Funemark (astrid.funemark@ki.se) telenr: 08-123 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: