

Hudbiopsi för DNA-analys

Klinisk genetik

Remiss

UL-2001 Genetik, Konstitutionell

UL-2003 Genetik, Hematologi

[Remisser \(regionvasterbotten.se\)](https://regionvasterbotten.se)

ID-kontroll

För utförande av korrekt identitetskontroll se dokument [ID-kontroll](#).

Provtagning



Provvoly: Hudbiopsi **3 mm** i diameter i transportmedium.

Ange personuppgifter och provmaterial på både rör och remiss.

- Transportmediumrör rumstempereras innan provtagning
- Biopsi tas sterilt med en engånghudstans från underarmens insida efter lokalbedövning (**OBS!** Ej EMLA).
- Lämpliga dagar för provtagning är måndag till torsdag.
- Transportmediumrör (RPMI med PEST) beställs/hämtas från Klinisk Genetik: 090-785 28 00.



- Alternativt: Sterilt rör med fysiologisk koksaltlösning (0,85%). Märk detta tydligt på röret.

Provhantering

Provförvaring: Rumstemperatur i väntan på transport. Får ej frysas eller utsättas för temperaturer över 37°C.

Provtransport: Transporteras i rumstemperatur så att det når laboratoriet provtagningsdagen eller närmast följande vardag.

Indikation

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på regionvasterbotten.se

Hudbiopsi för DNA-analys

Klinisk genetik

Misstanke om genetisk metabol sjukdom.

Odling av fibroblaster för extraktion av konstitutionellt DNA.

Undersöka förekomst av mosaik i vävnad vid diagnos av tex Turner syndrom.

Referensintervall, beslutsgräns

Ej relevant.

Interferens/felkällor

Infekterat provmaterial.

Svarsrutiner

6-8 veckor.

Kommentar

I samtliga sjukvårdsregioner samlas vissa uppgifter in till det nationella kvalitetsregistret RaraSwed. Syfte är att utveckla och förbättra omhändertagandet för personer med sällsynta hälsotillstånd. För mer information, tala med din vårdpersonal eller vg sök på "RaraSwed" på [CSD samverkan](https://cstdsamverkan.se) (cstdsamverkan.se).

Ackrediterad

Ja.

Sparas i biobank

Ja.

Dokumentslut

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på regionvasterbotten.se

Dokumentnummer 00537-2

Giltigt fr o m 2025-10-27