

Kromosomanalys och FISH, konstitutionell

Klinisk genetik

Remiss

UL-2001 Genetik Konstitutionell [Remisser \(regionvasterbotten.se\)](https://regionvasterbotten.se)

Se separat provtagningsanvisning för:

- [*DNA-analys konstitutionell*](#)

ID-kontroll

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

Provtagning



Provvoly: 1 x 4 ml Na-Heparinrör.

Provvoly kapillärt: 2 x 0,5 ml Na-Heparinrör.

- Angivelserna är en riktlinje, alla provmängder tas emot. Ange personuppgifter och provmaterial på både provrör och remiss.

Venprovtagning: Provrör fylls tills vakuumsug upphör, vänds 8-10 gånger.

Kapillärprovtagning: Minimivoly för optimal blandning är 375 µl, rör bör fyllas till 500 µl.

Provhantering

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

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

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

Kromosomanalys och FISH, konstitutionell

Klinisk genetik

Indikation

- Misstanke om konstitutionell sjukdom.
- Misstanke om strukturella eller numeriska kromosomavvikelser analyseras med kromosomanalys och/eller FISH-analys.

Referensintervall, beslutsgräns

Vid kromosomanalys av blod analyseras: 11 till 30 metafaser.

Normal karyotyp: 46,XX ; 46,XY

Interferens/felkällor

Risk för koagel om röret inte fylls till markeringen/inte blandas ordentligt.

Lång tid mellan provtagning och provets ankomst till laboratoriet kan innebära ett osäkert, missvisande eller misslyckat resultat på analysen.

Rör med fel tillsats ger misslyckad odling och analys.

Svarsrutiner

Kromosomanalys, nyfödda barn: inom 7 dagar

Kromosomanalys, barn och vuxna: inom 21 dagar

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://cldsamverkan.se) (cldsamverkan.se).

Ackrediterad

Ja.

Sparas i biobank

Ja.

Dokumentslut

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

Dokumentnummer 00538-2

Giltigt fr o m 2025-10-27