

Patientgruppe: Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år

Patientinformation

*Skal udfyldes

(Udfyld elektronisk, ved brug af patientlabel med stregkode eller med blokbogstaver)

Patientnavn*

CPR-nr.*

Dato*

Rekvirerende afdeling*

(Navn)

Fortolkende afdeling*

(Navn)

Indikationer*

(sæt kun 1 kryds)

Mistanke om genetisk årsag, og tilstanden skyldes ikke en i forvejen tilskrækkelig genetisk afklaret sygdom i familien, og mindst én af følgende tilstande/fund:

Én eller flere misdannelser

Komplekst sygdomsbillede

Global udviklingsforsinkelse med udviklingsdeficits i to eller flere udviklingsdomæner, med IQ<70 for børn og unge over 6 år, eller et behov for specialinstitution/skole

Skeletanomali. Eksempelvis forkortede rørknogler, multiple kraniosynostoser, skeletdysplasi eller dværgvækst

Neuromuskulær eller neurologisk sygdom. Eksempelvis symptomgivende misdannelser i centralnervesystemet, leukoencefalopati, ataksi, epilepsi, myopati, mikro-/makrocefali ledsaget af intellektuel handicap

Mistanke om medfødt metabolisk sygdom

Artrogrypose

Overvækst

Floppy infant

Udfyldes af rekvirerende læge

Prøvemateriale

*Skal udfyldes såfremt der sendes andet end blod

1. prøve*

Blod (EDTA)

Andet[‡]

Prøve id:

Evt. konc (ng/μL)

Prøvetager init.

2. prøve

(til verifikation)

Blod (EDTA)

Andet[‡]

Prøve id:

Evt. konc (ng/μL)

Prøvetager init.

[‡]kun efter forudgående aftale med WGS faciliteten

Familieprøve

Forælder (til proband)

Andet (til proband)

Proband CPR nr.:

Proband CPR nr.:

Bemærkninger

Udfyldes af prøvetager/opransende laboratorie

Information om kriterier og indikationer:

Se venligst ngc.dk/blanketter-og-vejledninger

Vejledning

Der skal altid udfyldes en rekvisitionsblanket for hver prøve, der skal sekventeres, selvom der rekvireres i sundhedsplatformen eller i EPJ, med mindre andet aftales med den givne WGS facilitet. Rekvisitionen sendes enten med prøverne eller elektronisk til den relevante facilitet.

Der kan rekvireres i sundhedsplatformen eller EPJ ved brug af følgende koder:

Region Sjælland og Region Hovedstaden: EPC-kode: EPC00355. Bestilling via SP: DNANGCSJÆL

Region Midt: DNA-Genom NPU nr.: NPU59043

Region Nord og Region Syd: Under afklaring

Prøvehåndtering

Blod:

Prøver skal sendes i min. 2x 2mL EDTA. Ved neonatale, akut syge børn og patienter, hvor venepunktur er udfordrende, kan 2x 500µL EDTA blod fremsendes. Opbevares og sendes ved stuetemperatur.

DNA:

Ved fremsendelse af DNA skal der fremsendes minimum 2 µg DNA i minimum 20µL.

DNA skal være resuspenderet i vand eller buffer indeholdende <1mM EDTA. Den resuspenderende væske skal være fri for phenol, ethanol og andre organiske opløsningsmidler.

Rent DNA forventes at ligge i følgende områder for UV absorptions:

260/280: 1,8-2,0

260/230: 2,0-2,2

DNA koncentration ønskes på minimum 15 ng/µL, ønsket bestemt via fluorescens baseret metode.

Opbevares og sendes ved stuetemperatur.

Alle prøver mærkes med CPR-nummer og navn på nær DNA prøver, som mærkes med CPR nr. eller prøve id.

Vær opmærksom på at rekvirenten ikke kontaktes ifald en rekvisition mangler tilhørende prøve, medmindre andet aftales med faciliteten.

Spørgsmål til rekvirering:

Kontakt venligst den givne WGS facilitet