

Patientgruppe: Sjældne sygdomme hos voksne

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)

Kriterier for rekvisition kan findes her:

<https://ngc.dk/blanketter-og-vejledninger>

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

Én eller flere misdannelser

Komplekst sygdomsbillede

Mental retardering/psykisk udviklingshæmning, med IQ<70 eller behov for specialinstitution eller ikke mulighed for at leve et selvstændigt liv.

Skeletanomali

Neuromuskulær eller neurologisk sygdom

Mistanke om medfødt metabolisk sygdom

Mistanke om bindevævslidelse med karanomalier

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