

Patientgruppe: Føtal medicin

Patientinformation

*Skal udfyldes

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

Patientnavn*

CPR-nr.*

Dato*

Prøvemateriale tilhører forælder*

Prøvemateriale tilhører foster/dødt foster*

Rekvirerende afdeling*

(Navn)

Fortolkende afdeling*

(Navn)

Indikationer*

(sæt kun 1 kryds)

For alle indikationer gælder det, at der som hovedregel skal foreligge normal kromosom mikroarray før WGS rekvireres.

Gravid, hvor der hos fosteret i 1. trimester/tidlig 2. trimester er påvist nakkefold på $\geq 3,5$ mm, og hvor der ved tidlig misdannelsesskanning i uge ca 16 fortsat ses nakkeødem – eller der påvises yderligere UL-anomalier

Gravid, hvor der hos fosteret i 1. trimester/tidlig 2. trimester er påvist nakkefold på $\geq 6,0$ mm

Gravid, hvor der hos fosteret er påvist svær væksthæmning før uge 32, defineret som mindst ét biometrisk mål mindre end -3 SD/Z-score < -3

Dødt foster/barn (intrauterin/perinatal død eller pga. spontan- eller provokeret abort), og hvor der er fundet misdannelse/anomali, eller andre fund der giver mistanke om genetisk betinget sygdom (registreret på moderens cpr.nr.).

Gravid, hvor der hos fosteret er påvist misdannelser herunder: skeletanomalier, neuromuskulære sygdomme/føtal akinesihypokinesi deformationssekvens (FADS), non-immun hydrops føtalis (NIHF), CNS-misdannelser, diafragma hernie (CDH) eller multiple anomalier – evt. andre udvalgte misdannelser (hjertemisdannelser, udvalgte nyremisdannelser (CAKUT) eller omfalocele)

Udfyldes af rekvirerende læge

Prøvemateriale

*Skal udfyldes såfremt der sendes andet end blod

1. prøve*

DNA fra moderkagebiopsi

DNA fra fostervand

DNA fra abortvæv

Blod (EDTA)

Andet[‡]

Prøve id:

Evt. konc (ng/ μ L)

Prøvetager init.

2. prøve

(til verifikation)

DNA fra moderkagebiopsi

DNA fra fostervand

DNA fra abortvæv

Blod (EDTA)

Andet[‡]

Prøve id:

Evt. konc (ng/ μ L)

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:EPC00346. Bestilling via SP: DNANGCFØTA

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