

# Rekvisation af helgenomsekventering NGC WGS-Vest

**Patientgruppe:** Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år

## Patientinformation

(udfyld elektronisk eller brug patientlabel med strekcode)

Patientnavn: \_\_\_\_\_

CPR-nr.: \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_

## Rekvirerende læge & afdeling

(Kontaktoplysninger – udfyld elektronisk eller brug label stempel)

Dato: \_\_\_\_\_

## Afdeling, der skal udføre fortolkning

(Navn eller SOR kode)

## Indikation for helgenomsekventering

Kriterier for rekvisation af helgenomsekventering kan findes på [ngc.dk](https://ngc.dk)

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

- En 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 specialistinstitution/skole
- Skeletanomali, eksempelvis forkortede rørknogler, kraniosynostose, skeletdysplasi eller dværgvækst
- Neuromuskulær eller neurologisk sygdom eksempelvis symptom- givende misdannelser i centralnervesystemet, leukoencefalopati, mikro-/makrocefali ledsaget af intellektuelt handikap; ataksi, epilepsi, myopati
- Mistanke om medfødt metabolisk sygdom
- Artrogrypose
- Overvækst
- Floppy infant

**Aarhus Universitetshospital**  
Molekylær Medicinsk Afdeling  
NGC WGS vest  
Carl Krebs Vej 36 (Varemodtagelse)  
8200 Aarhus N  
T 78 45 53 30  
M [ngc@rm.dk](mailto:ngc@rm.dk)

## Prøvemateriale (der skal fremsendes 2 prøver)

Analyseoplysninger kan findes på [ngc.dk](https://ngc.dk)

### 1. prøve

- Blod EDTA

Såfremt der ikke kan sendes blod, kan der efter aftale fremsendes andet prøvemateriale (se liste over muligheder på [ngc.dk](https://ngc.dk))

- Andet: \_\_\_\_\_

Dato: \_\_\_\_\_

Glas nr./prøve id: \_\_\_\_\_

Prøvetager/kontrollørs initialer: \_\_\_\_\_

### 2. prøve (til verifikation)

- Blod EDTA

Såfremt der ikke kan sendes blod, kan der efter aftale fremsendes andet prøvemateriale (se liste over muligheder på [ngc.dk](https://ngc.dk))

- Andet: \_\_\_\_\_

Dato: \_\_\_\_\_

Glas nr./prøve id: \_\_\_\_\_

Prøvetager/kontrollørs initialer: \_\_\_\_\_

OBS: To forskellige personer kontrollerer, at prøver og patientdata stemmer overens.

### Familieprøve (indikation skal ikke udfyldes)

- Forældre (til proband)

- Andet (til proband)

Proband CPR-nr.: \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_

Proband CPR-nr.: \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_

OBS: Ved brug af e-cpr.nr. kontaktes NGC WGS-Vest.

## Evt. bemærkninger

