

Rekvosition af helgenomsekventering NGC WGS-Øst

Rigshospitalet
Genomisk Medicin
NGC WGS Øst
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
T 35 45 41 13
M ngc@regionh.dk

Patientgruppe: Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år

Patientinformation

(udfyld elektronisk eller brug patientlabel med strekkode)

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 rekvosition af helgenomsekventering kan findes på 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 handicap; ataksi, epilepsi, myopati
- Mistanke om medfødt metabolisk sygdom
- Artrogrypose
- Overvækst
- Floppy infant

Prøvemateriale (der skal fremsendes 2 prøver)

Analyseoplysninger kan findes på 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)

- 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)

- 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