

Patientgruppe: Sjældne sygdomme hos voksne

Patientinformation

(udfyld elektronisk eller brug patientlabel med strekkode)

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 tilstrækkelig genetisk afklaret sygdom i familien, og mindst en af følgende tilstande/fund:

En 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 (se kriterier)

Mistanke om medfødt metabolisk sygdom

Mistanke om bindevævslidelse med karanomalier (se kriterier)

Udfyldes af rekvirerende læge

Prøvemateriale

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/oprensende laboratorie

