

## Patientgruppe: Neurogenetiske patienter

### 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)

- Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom
- Hereditær neuropati
- Hereditær ataksi og spastisk paraplegi
- Mistanke om arvelig muskelsygdom
- Arvelig basalgangliesygdom
- Mistanke om arvelig epilepsi

Udfyldes af rekvirerende læge

### Prøvemateriale

\*Skal udfyldes såfremt der sendes andet end blod

#### 1. prøve\*

Blod (EDTA)

Andet<sup>†</sup>

Prøve id:

Evt. konc (ng/μL)

Prøvetager init.

#### 2. prøve

(til verifikation)

Blod (EDTA)

Andet<sup>†</sup>

Prøve id:

Evt. konc (ng/μL)

Prøvetager init.

<sup>†</sup>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

## Rekvirering af helgenomsekventering

### Information om kriterier og indikationer

Se venligst [ngc.dk/blanketter-og-vejledninger](https://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 og EPJ ved brug af følgende koder:

Region Sjælland og Region Hovedstaden: GENOMSEKVENTERING NGC (ENG. WGS);DNA, Kode: EPC00258

Region Midt: DNA-Genom NPU nr.: NPU59043

Region Nord og Region Syd: Under afklaring

### Prøvehåndtering

#### Blod:

Prøver skal sendes i min. 2 x 2 mL EDTA. Ved neonatale, akut syge børn og patienter, hvor venepunktur er udfordrende, kan 2 x 500 µL EDTA blod fremsendes. Opbevares og sendes ved stuetemperatur.

#### DNA:

Ved fremsendelse af DNA skal der fremsendes minimum 2 µg DNA i minimum 20 µL.

DNA skal være resuspenderet i vand eller buffer indeholdende <1 mM EDTA. Den resuspenderede væske skal være fri for phenol, ethanol og andre organiske opløsningsmidler.

Rent DNA forventes at ligge i følgende områder for UV-absorbans:

260/280: 1,8-2,0

260/230: 2,0-2,2

DNA-koncentration ønskes på minimum 15 ng/µL, ønsket bestemt via fluorescensbaseret metode.

Opbevares og sendes ved stuetemperatur.

**Alle prøver mærkes med CPR-nr. og navn, på nær DNA-prøver, som mærkes med CPR-nr. eller prøve-ID.**

Vær opmærksom på, at rekvirenten ikke kontaktes, såfremt en rekvisition mangler tilhørende prøve, medmindre andet aftales med faciliteten.

### Spørgsmål til rekvirering

Kontakt venligst den givne WGS facilitet.