

Patientgruppe: Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år

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)

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

Én 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 specialinstitution/skole

Skeletanomali. Eksempelvis forkortede rørknogler, multiple kraniosynostoser, skeletdysplasi eller dværgvækst

Neuromuskulær eller neurologisk sygdom. Eksempelvis symptomgivende misdannelser i centralnervesystemet, leukoencefalopati, ataksi, epilepsi, myopati, mikro-/makrocefali ledsaget af intellektuel handicap

Mistanke om medfødt metabolisk sygdom

Artrogrypose

Overvækst

Floppy infant

Udfyldes af rekvirerende læge

Prøvemateriale

*Skal udfyldes såfremt der sendes andet end blod

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/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 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.