

## Patientgruppe: Sjældne sygdomme hos voksne

### 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)

Kriterier for rekvisition kan findes her:

<https://ngc.dk/blanketter-og-vejledninger>

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

Én 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

Mistanke om medfødt metabolisk sygdom

Mistanke om bindevævslidelse med karanomalier

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



## 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.