

## Patientgruppe: Føtal medicin

### Patientinformation

\*Skal udfyldes

(Udfyld elektronisk, ved brug af patientlabel med stregkode eller med blokbogstaver)

Patientnavn\*

CPR-nr.\*

Dato\*

Prøvemateriale tilhører forælder\*

Prøvemateriale tilhører foster/dødt foster\*

Rekvirerende afdeling\*

(Navn)

Fortolkende afdeling\*

(Navn)

Indikationer\*

(sæt kun 1 kryds)

For alle indikationer gælder det, at der som hovedregel skal foreligge normal kromosom mikroarray før WGS rekvireres.

Gravid hvor der hos fosteret i 1. trimester/tidlig 2. trimester er påvist nakkefold på  $\geq 4$ mm

Gravid hvor der hos fosteret er påvist svær væksthæmning før uge 32

Dødt foster/barn (intrauterin/perinatal død eller pga. spontan - eller provokeret abort), og hvor der er fundet misdannelse/anomali, eller andre fund, der giver mistanke om genetisk betinget sygdom<sup>#</sup>

<sup>#</sup>NGC må ikke sekventere prøver fra afdøde. og der kan derfor kun indsendes prøver registreret i moders CPR-nummer.

Udfyldes af rekvirerende læge

### Prøvemateriale

\*Skal udfyldes såfremt der sendes andet end blod

#### 1. prøve\*

DNA fra moderkagebiopsi

DNA fra fostervand

DNA fra abortvæv

Blod (EDTA)

Andet<sup>‡</sup>

Prøve id:

Evt. konc (ng/ $\mu$ L)

Prøvetager init.

#### 2. prøve

(til verifikation)

DNA fra moderkagebiopsi

DNA fra fostervand

DNA fra abortvæv

Blod (EDTA)

Andet<sup>‡</sup>

Prøve id:

Evt. konc (ng/ $\mu$ L)

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 rekvireringsblanket for hver prøve, der skal sekventeres, selvom der rekvireres i sundhedsplatformen eller i EPJ, med mindre andet aftales med den givne WGS facilitet. Rekvireringen 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 rekvirering mangler tilhørende prøve, medmindre andet aftales med faciliteten.

### Spørgsmål til rekvirering

Kontakt venligst den givne WGS facilitet.