

## Patientgruppe: Primær immundefekt

### 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)

Primær immundefekt med øget infektionstendens

Autoinflammation

Autoimmunitet/immundysregulation

Infektionstendens og/eller immundysregulation som led i syndrom (samtidig med somatisk fænotype)

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 eller EPJ ved brug af følgende koder:

Region Sjælland og Region Hovedstaden: EPC-kode: EPC00353. Bestilling via SP: DNANGCIMMU

Region Midt: DNA-Genom NPU nr.: NPU59043

Region Nord og Region Syd: Under afklaring

### Prøvehåndtering

#### Blod:

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

#### DNA:

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

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

Rent DNA forventes at ligge i følgende områder for UV absorptions:

260/280: 1,8-2,0

260/230: 2,0-2,2

DNA koncentration ønskes på minimum 15 ng/µL, ønsket bestemt via fluorescens baseret metode.

Opbevares og sendes ved stuetemperatur.

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

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

### Spørgsmål til rekvirering:

Kontakt venligst den givne WGS facilitet