

Rekvirering af helgenomsekventering v. NGC WGS Vest

## 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<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/oprensede laboratorie

