

Rekvisition af helgenomsekventering, NGC WGS-Øst

Sjældne sygdomme hos
børn og unge under 18 år



**NATIONALT
GENOM CENTER**

Rigshospitalet
Genomisk Medicin
NGC WGS-Øst
2100 København Ø
T 35 45 41 13
M ngc@regionh.dk

1. udgave. Version 2
Versionsdato: 14. januar 2021

Patientinformation (Udfyld elektronisk eller brug patientlabel med strekkode)

Patientnavn: _____

CPR-nr.: _____

Rekvirerende afdeling (kontaktoplysninger – Udfyld elektronisk eller brug label eller stempel)

Afdeling, der skal udføre fortolkning (navn)

Indikation for helgenomsekventering

- Mistanke om en sjælden genetisk årsag, og**
- tilstanden skyldes ikke en i forvejen genetisk afklaret sygdom i familien, og mindst en af følgende tilstande/fund:**
 - En eller flere misdannelser
 - Komplet sygdomsbillede
 - Global udviklingsforsinkelse med udviklingsdeficits i to eller flere udviklingsdomæner, med IQ<70 for børn og unge over 6 år, *eller* et behov for specialistinstitution/skole
 - Skeletanomali, eksempelvis forkortede rørknogler, kraniosynostose, skeletdysplasi eller dværgvækst
 - Neuromuskulær eller neurologisk sygdom eksempelvis symptom- givende misdannelser i centralnervesystemet, leukoencefalopati, mikro-/makrocefali ledsaget af intellektuelt handikap, ataksi, epilepsi, myopati
 - Mistanke om medfødt metabolisk sygdom
 - Artrogrypose
 - Overvækst
 - Floppy infant

Rekvirerende læge

Dato

Rekvirerende læges navn med blokbogstaver

Underskrift

Prøvemateriale

1. prøve

- Blod**
- DNA fra blod** (kun efter aftale med WGS-Øst)

Dato: _____ Glas nr./prøve id: _____

Prøvetager/kontrollørs initialer: _____

2. prøve

- Blod**
- DNA fra blod** (kun efter aftale med WGS-Øst)

Dato: _____ Glas nr./prøve id: _____

Prøvetager/kontrollørs initialer: _____

OBS: To forskellige personer kontrollerer, at prøver og patientdata stemmer overens.

- Forældreprøve** (indikation skal ikke udfyldes)

Proband CPR-nr.: _____

Proband CPR-nr.: _____

Proband CPR-nr.: _____

OBS: Ved brug af e-cpr.nr. kontaktes NGC WGS-Øst.

Evt. bemærkninger: