

# 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](mailto:ngc@regionh.dk)

## 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:

## Samtykke

### Informeret samtykke til omfattende genetisk analyse som led i behandling:

Underskrevet samtykkeerklæring er indhentet og forefindes regionalt