

## 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/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: EPC00355. Bestilling via SP: DNANGCSJÆL

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