



# Aanvraagformulier Moleculair Genetisch Onderzoek

Persoonsgegevens / Ruimte voor ponsplaatje

BSN nummer
Naam
Adres
Telefoon
Geboortedatum
Geslacht
Ziektekostenverzekeraar
Verzekeringsnummer
Huisarts
Adres
Indien afwijkend, declaratie op naam van.....

**AFDELING GENETICA**  
**SECTIE GENOOMDIAGNOSTIEK**



REGISTRATIENUMMER: R097

**POSTADRES:**

POSTBUS 30.001  
9700 RB GRONINGEN (HUISPOSTCODE: CB51)

**AFLEVERADRES VOOR KOERIERS:**

OOSTERSINGEL, INGANG 47, KAMER E2.030

**BUISPOSTSTATION: NR. 3111**

**SECRETARIAAT:**

TEL 050-3617233

FAX 050-3617231

[MONSTERONTVANGST@MEDGEN.UMCG.NL](mailto:MONSTERONTVANGST@MEDGEN.UMCG.NL)

WEBSITE: [WWW.UMCGENETICA.NL](http://WWW.UMCGENETICA.NL)

**Per persoon 1 formulier volledig invullen**

**Aanvrager**

Naam :	Datum aanvraag :
Afdeling :	Telefoon / sein :
Ziekenhuis :	Email adres :
Adres :	Uw referentie :
Postcode / Plaats :	Kopie uitslag naar :

**INDICATIE**

Aangeven op pagina 2+3. Relevante stamboom en klinische gegevens vermelden op pagina 4.

**LET OP**

Gebruik bij de indicatie ontwikkelingsachterstand of aangeboren afwijkingen het **aanvraagformulier array-CGH onderzoek**. Dit formulier kunt u via onze website [www.umcgenetica.nl](http://www.umcgenetica.nl) downloaden.

**MATERIAAL**

Monsters duidelijk voorzien van **naam, geslacht en geboortedatum**.

Zonder volledige gegevens kunnen de monsters **niet geaccepteerd** worden. Transporteren in een daarvoor geschikte container. Monsters kunnen bij kamertemperatuur verstuurd worden, tot verzending in de koelkast (+4 °C) bewaren. Weefsels steriel afnemen en verzenden in kweekmedium of steriele fysiologische zoutoplossing. **Niet** ontsmetten met jodium maar met alcohol of chloorhexidine. Prenataal materiaal op de dag van afname **per koerier** verzenden, dit materiaal moet vóór 16:00 uur afgeleverd worden. Spoedaanvragen accepteren wij alleen na voorafgaand telefonisch overleg.

Bij **vragen of onduidelijkheden** kunt u ons telefonisch bereiken via het secretariaat.

- Bloed (10 ml EDTA, 3-5 ml bij pasgeborenen/kleine kinderen)
- DNA
- Foetaal materiaal
- Chorionvilli (20-30 mg)
- Vruchtwater (10-20 ml)
- Foetaal weefsel
- Weefsel: .....

- Betrokkene geeft **geen** toestemming voor anoniem gebruik van rest-lichaamsmateriaal voor het ontwikkelen van nieuwe of het verbeteren van bestaande technieken (zie de toelichting bij het indienen van aanvragen: [www.umcgenetica.nl](http://www.umcgenetica.nl)).

*In te vullen door de Genoomdiagnostiek*

Monsterontvangst <input type="checkbox"/> BL <input type="checkbox"/> C <input type="checkbox"/> D <input type="checkbox"/> AP <input type="checkbox"/> TR Hoeveelheid:	Datum binnenkomst	Paraaf labcontrole	Dossiernummer
	Paraaf acceptatie	Paraaf invoer	Materiaalnummer

**VRAAGSTELLING**

- Bevestigen / Uitsluiten diagnose
- Dragerschapbepaling  
(i.v.m. bekend gedefect in de familie)
- Presymptomatisch onderzoek
- Prenataal onderzoek (**uitsluitend na overleg**)
- Opslag voor toekomstig onderzoek
- Opslag in afwachting van een Informed Consent
- SPOED (uitsluitend na overleg)**

**FAMILIEGEGEVENS**

- Is er eerder materiaal van familieleden ingestuurd?
- Nee
- Ja, graag met naam en geb. datum aangeven op pag. 4
- Is er al een mutatie bekend?
- Nee
- Ja, namelijk:.....
- Dossiernummer :.....

INDICATIE	GEN
An-/Hypohidrotische Ectodermale Dysplasie, X-gebonden	<input type="radio"/> <i>EDA (ED1)</i>
An-/Hypohidrotische Ectodermale Dysplasie (dominant of recessief)	<input type="radio"/> <i>EDARADD</i> <input type="radio"/> <i>EDAR</i> <input type="radio"/> <i>WNT10A</i>
Azoö-/oligozoöspermie, Y chromosomale microdeleties	<input type="radio"/> <i>AZF-A, -B, -C</i>
Bloch-Sulzberger syndroom	<input type="radio"/> <i>IKBKG (NEMO)</i>
Borst- en/of Ovariumkanker, erfelijk	<input type="radio"/> <i>BRCA1</i> <input type="radio"/> <i>BRCA2</i>
Cardiomyopathie, <input type="checkbox"/> Dilaterende <input type="checkbox"/> Hypertrofe <input type="checkbox"/> Noncompaction <input type="checkbox"/> Restrictieve	<input type="radio"/> <i>CSRP3</i> <input type="radio"/> <i>DES</i> <input type="radio"/> <i>MYBPC3</i> <input type="radio"/> <i>MYH7</i> <input type="radio"/> <i>LMNA</i> <input type="radio"/> <i>TNNI3</i> <input type="radio"/> <i>TNNT2</i> <input type="radio"/> <i>PLN</i> <input type="radio"/> <i>TPM1 (exon6B)</i> <input type="radio"/> <i>KBTBD1</i>
Cardiomyopathie, Aritmogene Rechter Ventrikel Cardiomyopathie (ARVD/C)	<input type="radio"/> <i>DSC2</i> <input type="radio"/> <i>DSG2</i> <input type="radio"/> <i>DSP</i> <input type="radio"/> <i>JUP</i> <input type="radio"/> <i>PKP2</i> <input type="radio"/> <i>TMEM43</i>
Char Syndroom	<input type="radio"/> <i>TFAP2B</i>
Collagenopathieen type II	<input type="radio"/> <i>COL2A1</i>
Congenitale hartafwijkingen <input type="checkbox"/> Aortaklep stenose <input type="checkbox"/> Bicuspidale aortaklep <input type="checkbox"/> Coarctatio aortae <input type="checkbox"/> Hypoplastisch linkerhart syndroom	<input type="radio"/> <i>NOTCH1</i> <input type="radio"/> <i>GDF1</i> <input type="radio"/> <i>NODAL</i>
Congenitale Bilaterale Agenesie Vas Deferens (CBAVD)	<input type="radio"/> <i>CFTR</i>
Cystische Fibrose	<input type="radio"/> <i>CFTR</i>
Desminopathie	<input type="radio"/> <i>DES</i>
Epidermolysis Bullosa, Junctional	<input type="radio"/> <i>LAMB3</i> <input type="radio"/> <i>LAMA3</i> <input type="radio"/> <i>LAMC2</i> <input type="radio"/> <i>COL17A1</i>
Junctional met pylorus atresie	<input type="radio"/> <i>ITGB4</i> <input type="radio"/> <i>ITGA6</i>
Simplex	<input type="radio"/> <i>KRT14</i> <input type="radio"/> <i>KRT5</i>
Episodische Ataxie, type 1	<input type="radio"/> <i>KCNA1</i>



Spinocerebellaire Ataxie,	SCA1	<input type="radio"/> <i>ATXN1</i>
	SCA2	<input type="radio"/> <i>ATXN2</i>
	SCA3/MJD	<input type="radio"/> <i>ATXN3</i>
	SCA6	<input type="radio"/> <i>CACNA1A</i>
	SCA7	<input type="radio"/> <i>ATXN7</i>
	SCA23	<input type="radio"/> <i>PDYN</i>
Stickler syndroom type 1		<input type="radio"/> <i>COL2A1</i>
Uniparentale Disomie, chromosoom.....		<input type="radio"/> UPD
Overig, namelijk.....		

**Het verrichtingenpakket wordt regelmatig aangepast.** Via onze website [www.umcgenetica.nl](http://www.umcgenetica.nl) kan de meest recente versie van dit formulier worden afgedrukt.

**Voor ziektebeelden en gentesten die niet worden vermeld:** Op de LOD-website ([www.dnadiagnostiek.nl](http://www.dnadiagnostiek.nl)) zijn het actuele aanbod en de aanvraagformulieren te vinden van de verschillende klinisch genetische centra in Nederland.

Hier vindt u ook informatie over [uitslagtermijnen](#).

**Toelichting bij indicatie / Relevante klinische gegevens adviesvrager**

**STAMBOOM**

S.v.p. de personen in de stamboom nummeren en de nu te onderzoeken persoon met een pijl ( → ) aangeven.

Aangedane personen: ■ / ●, dragers: □ / ○, overleden personen: ☒ / ☉

Nummer	Naam	Geboortedatum

*In te vullen door de Genoemdiagnostiek*

Telefonische uitslag:

Prenataal onderzoek: .....

Spoed onderzoek: .....

DNA onderzoek: .....

Aan:  verwijzer  collega van verwijzer, nl..... Fax:.....

Datum:            Naam: