

Eigennaam + voorletters
Naam echtgenoot / partner
Straatnaam en huisnummer
Postcode en woonplaats
Geboortedatum
Geslacht
Burgerservicenummer

| |
|-------|
| _____ |
| _____ |
| _____ |
| _____ |
| _____ |
| _____ |
| _____ |
| _____ |

patiëntsticker / volledig invullen

Postadres:

LDGA
LUMC - gebouw 2, Postzone S-06-P
Eindhovenweg 20, 2333 ZC Leiden
Postbus 9600, 2300 RC Leiden

Secretariaat:

Tel. : 071 – 526 9800
Fax : 071 – 526 8276
Email : ldga@lumc.nl
Website : www.lumc.nl/klingen

MATERIAAL : 2 buizen (7-10 ml; bij neonaten minimaal 2 buisjes van 2,5 ml) EDTA bloed, DNA, weefsel, chorion vlokken (20 mg) of amnion (15 ml) voorzien van naam/patiëntnummer en geboortedatum. Materiaal anders dan bloed of DNA alleen na overleg.

TRANSPORT : Bloed en DNA correct verpakt per post verzenden bij kamertemperatuur. Spoedmonsters of gekoeld patiëntenmateriaal per koerier verzenden.

FORMULIER : Volledig invullen s.v.p. (**per persoon één formulier**) en de laatste pagina met patiënteninformatie **meegiven** aan patiënt!

Voor alle aangeboden diagnostiek gelden onze criteria voor laboratorium aanvragen. Lees deze criteria en andere informatie op onze website bij Patiënt en zorg > informatie voor de verwijzer/aanvrager.

| | |
|--------------------------|---------------|
| AANVRAGEND ARTS : | Telefoon : |
| Zh/instelling : | Afdeling : |
| Adres : | Uw ref nr : |
| Postcode / Plaats : | Cc. Uitslag : |

KLINISCHE VRAAGSTELLING

- | | |
|---|---|
| <input type="radio"/> drager / draagsterschap bepaling (alleen bij recessieve aandoeningen) | <input type="radio"/> onderzoek t.b.v. familieleden |
| <input type="radio"/> bevestiging / uitsluiting klinische diagnose | <input type="radio"/> (voorbereidend) prenataal onderzoek |
| <input type="radio"/> presymptomatisch onderzoek | <input type="radio"/> foetale geslachtsbepaling |
| <input type="radio"/> opslag voor toekomstig onderzoek, reden: | zwangerschapsduur: |

GEN(EN) / ONDERZOEK: _____ (voor overzicht zie pag 2 en 3)

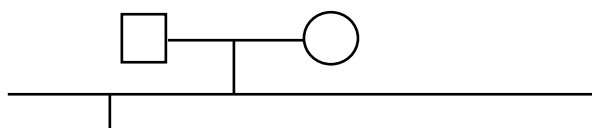
Is er al eerder materiaal van de patiënt, een familielid of partner ingestuurd?

- NEE**
- JA** (patiënt)
- JA** (familieleden, tabel invullen)

Bekende mutatie: ja, nl:

Familienummer (F-nr):

RUIMTE VOOR KLINISCHE INFORMATIE en/of STAMBOOM (geef met pijltje aan welke persoon het betreft):



Gegevens van al eerder onderzochte familieleden:

| Nr in stamb. | Naam (volledig) | Geboortedatum | M/V | Relatie tot adviesvrager |
|--------------|-----------------|---------------|-----|--------------------------|
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |

IN TE VULLEN DOOR LABORATORIUM:

..-nummer:

Datum ontvangst:

Paraaf ontvangst:

..-nummer:

Hoeveelheid ontvangen bloed:

Familienummer:
F0234

Paraaf staf:

| | | |
|---------------------------------|---|---------------------------------|
| Richtlijn voor uitslagtermijnen | Prenatale diagnostiek | 2 weken |
| | Aantonen aan/afwezigheid bekende mutatie | 4 weken |
| | Opsporen van nog onbekende mutatie (scanning) | 1 – 4 maanden (zie ook website) |
| | #: Haplotyperingsonderzoek | Uitslagtermijn in overleg |

Aandoening / Indicatie

Bloedziekten

- | | |
|---|------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Hemochromatosis | <input type="checkbox"/> HFE |
| <input type="checkbox"/> Hemofilie-A | <input type="checkbox"/> F8 |
| <input type="checkbox"/> Hemofilie-B | <input type="checkbox"/> F9 |
| <input type="checkbox"/> Hemoglobinopathie/thalassemie N.B: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinopathie onderzoek | |

Diabetes

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> MIDD (m.3243 tRNALEU/UUR) | <input type="checkbox"/> m.3243 tRNALEU/UUR |
| <input type="checkbox"/> MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) | <input type="checkbox"/> Type 1 <input type="checkbox"/> HNF4A |
| | <input type="checkbox"/> Type 2 <input type="checkbox"/> GCK |
| | <input type="checkbox"/> Type 3 <input type="checkbox"/> HNF1A |
| | <input type="checkbox"/> Type 4 <input type="checkbox"/> PDX1 (IPF1) |
| | <input type="checkbox"/> Type 5 <input type="checkbox"/> HNF1-β |

Genoomscan

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Verstandelijke of lichamelijke ontwikkelingsstoornis, al dan niet gepaard met congenitale afwijkingen | <input type="checkbox"/> arraydiagnostiek |
| <input type="checkbox"/> Microdeletiesyndroom (toelichten)..... | <input type="checkbox"/> arraydiagnostiek |
| <input type="checkbox"/> Kleine lengte | <input type="checkbox"/> arraydiagnostiek |
| <input type="checkbox"/> Dragerschap | <input type="checkbox"/> arraydiagnostiek |

Groeistoornissen/Skeletafwijkingen

- | | |
|---|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie | <input type="checkbox"/> FGFR3 |
| <input type="checkbox"/> HME (hereditaire multipele exostosen) | <input type="checkbox"/> EXT-1 |
| | <input type="checkbox"/> EXT-2 |
| | <input type="checkbox"/> FGFR3 |
| | <input type="checkbox"/> GH1 |
| | <input type="checkbox"/> GHR |
| | <input type="checkbox"/> IGF1 |
| | <input type="checkbox"/> IGF1R |
| | <input type="checkbox"/> IGFALS |
| | <input type="checkbox"/> STAT5B |
| | <input type="checkbox"/> SHOX |
| | <input type="checkbox"/> COMP |
| | <input type="checkbox"/> FGFR3 |
| | <input type="checkbox"/> VBCH |
| <input type="checkbox"/> Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis) | |
| <input type="checkbox"/> Pseudoachondroplasie | |
| <input type="checkbox"/> Thanatofore dysplasie | |
| <input type="checkbox"/> Van Buchem's ziekte | |

Immuunsysteem

- | | |
|--|-------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Agammaglobulinemie, X-gebonden | <input type="checkbox"/> BTK |
| <input type="checkbox"/> Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden | <input type="checkbox"/> CYBB |
| <input type="checkbox"/> Lymfoproliferatief syndroom | <input type="checkbox"/> XLP |
| <input type="checkbox"/> Mediterrane koorts, familiale (FMF) | <input type="checkbox"/> MEFV |
| <input type="checkbox"/> Wiskott Aldrich syndroom | <input type="checkbox"/> WAS |

Kanalopathieën

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Hyperkaliëmische Periodieke Paralyse (HYPP) | <input type="checkbox"/> SCN4A |
| <input type="checkbox"/> Hypokaliëmische periodieke Paralyse (HOKPP) | <input type="checkbox"/> Type 1 <input type="checkbox"/> CACNA1S |
| | <input type="checkbox"/> Type 2 <input type="checkbox"/> SCN4A |
| <input type="checkbox"/> Myotonia Congenita; Thomsen, Becker | <input type="checkbox"/> CLCN1 |
| <input type="checkbox"/> Myotonia Permanens/fluctuans | <input type="checkbox"/> SCN4A |
| <input type="checkbox"/> Paramyotonia Congenita | <input type="checkbox"/> SCN4A |

Neurogenetica

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> CADASIL | <input type="checkbox"/> NOTCH3 |
| <input type="checkbox"/> Dentatorubro-Pallidoluysische Atrofie (DRPLA) | <input type="checkbox"/> ATN1 |
| <input type="checkbox"/> Episodische Ataxie type 2 | <input type="checkbox"/> CACNA1A |
| <input type="checkbox"/> Hersenbloedingen, erfelijke (HCHWA-D) | <input type="checkbox"/> APP |
| <input type="checkbox"/> Huntington (HD), ziekte van | <input type="checkbox"/> HTT |
| <input type="checkbox"/> Huntington,disease-like 2 (HDL2) | <input type="checkbox"/> JPH3 |
| <input type="checkbox"/> Hyperekplexia, of familiale Startle disease | <input type="checkbox"/> GLRA1 |
| | <input type="checkbox"/> GLRB |
| | <input type="checkbox"/> SLC6A5 |
| <input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid Lipofuscinose | <input type="checkbox"/> Juvenile <input type="checkbox"/> CLN3 <input type="checkbox"/> Laat infantiele <input type="checkbox"/> TPP1 (CLN2) |
| | <input type="checkbox"/> CLN6 |
| | <input type="checkbox"/> CLN8 |
| <input type="checkbox"/> Migraine, familiale hemiplegische (FHM) | <input type="checkbox"/> Laat infantiele / adult <input type="checkbox"/> PPT1 (CLN1) |
| | <input type="checkbox"/> CACNA1A |
| <input type="checkbox"/> Myoclonie Dystonie | <input type="checkbox"/> ATP1A2 |
| <input type="checkbox"/> Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL) | <input type="checkbox"/> SGCE |
| | <input type="checkbox"/> TREX1 |

Richtlijn voor uitslagtermijnen

Prenatale diagnostiek
Aantonen aan/afwezigheid bekende mutatie
Opsporen van nog onbekende mutatie (scanning)
#: Haplotyperingsonderzoek

2 weken
4 weken
1 – 4 maanden (zie ook website)
Uitslagtermijn in overleg

Aandoening / Indicatie

Oncogenetica

Δ: alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus

- Borst- en ovariumkanker, erfelijk Δ
- Colorectaal carcinoom, familiale adenomateuze polyposis Δ
- Colorectaal carcinoom, hereditair non-polyposis Δ
- Colorectaal carcinoom, MUTYH-ass. Polyposis Δ
- FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma) Δ
- Feochromocytomen en/of Paragangliomen

- Hyperparathyroidie kaak/tumor syndroom

Spierdystrofieën

- Immunohistochemie en/of Western Blotting (op spierbiopt)
- Spierdystrofie met merosine deficiëntie, congenitaal
- Spierdystrofie, Duchenne en Becker
- Spierdystrofie, Emery-Dreifuss (X-gebonden)
- Spierdystrofie, Facioscapulohumerale (FSHD)
- Spierdystrofie, Limb Girdle

Stofwisselingsziekten

- Bijnierhypoplasie, congenitale
- Cystinurie
- Hunter, ziekte van, Mucopolysaccharidosis type II
- OTC-deficiëntie

Syndroomdiagnostiek

- Ellis van Creveld syndroom
- Fragiele X syndroom
- Peters Plus syndroom
- Rubinstein -Taybi syndroom
- Sotos syndroom
- TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom

Overige

- Azoöspermie/oligozoöspermie/infertiliteit (deletie Y chromosoom)
- Hyper/Hypo-calcemie, familiale
- Keratosis follicularis spinulosa decalvans
- Obesitas, Juvenile
- Polycysteuze nierziekte, autosomaal dominante vorm (ADPKD)
- Polycysteuze nierziekte, autosomaal recessieve vorm (ARPKD)
- Polycytemia vera (somatisch)
- Uniparentale disomie

Gen/Onderzoek

- BRCA1
- BRCA2
- APC
- MLH1
- MSH2
- MSH6
- PMS2
- MUTYH
- CDKN2A
- CDK4
- SDHB
- SDHC
- SDHD
- CDC73 (HRPT2)

- LAMA-2 #
- DMD
- EMD
- Rearrangement
chromosoom 4

- Type 1A MYOT
- Type 1C CAV3
- Type 2A CAPN3
- Type 2B DYSF
- Type 2C SGCG
- Type 2D SGCA
- Type 2E SGCB
- Type 2F SGCD
- Type 2G TCAP
- Type 2H TRIM32
- Type 2I FKRP
- Type 2L ANO5

- DAX1
- SLC3A1
- SLC7A9
- IDS
- OTC

- EVC1
- EVC2
- FMR-1
- B3GALTL
- CREBBP
- EP300
- NSD1
- n.v.t.

- AZF genen
- CASR
- MBTPS2
- MC4R
- PKD1
- PKD2
- PKHD1
- JAK2
- Chromosoom:

Leids Universitair Medisch Centrum
Centrum voor Humane en Klinische Genetica - **afdeling Klinische Genetica**

DIT GEDEELTE MEEGEGEVEN AAN PATIENT

PATIENTENINFORMATIE

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, urine, stukje huid, wangslijmvlies, vlokken/vruchtwater) afgenomen voor chromosomen-, DNA-, of biochemisch onderzoek naar een bepaalde aandoening. Nadat het diagnostisch onderzoek of de test is gedaan, blijft er meestal een kleine hoeveelheid van het materiaal over, dat niet zomaar wordt vernietigd. Dit wordt '*restmateriaal*' genoemd. Dit restmateriaal is vaak bruikbaar voor wetenschappelijk onderzoek naar deze aandoening.

Vrijwel alle kennis over gezondheid en ziekte is opgedaan door medisch-wetenschappelijk onderzoek. Dit onderzoek kan op verschillende manieren gebeuren. Soms door onderzoek bij één patiënt, soms worden gegevens van groepen van patiënten vergeleken met die van andere patiënten of gezonde personen en vaak ook door onderzoek in het laboratorium. Bij veel van dit wetenschappelijk onderzoek wordt restmateriaal van patiënten gebruikt. Dit gebeurt gecodeerd: dat wil zeggen dat de onderzoeker niet weet van wie het materiaal is; het is dus niet direct herleidbaar tot een individu. Alleen degene die het restmateriaal aan de onderzoeker gegeven heeft, heeft de sleutel van de code en weet ook wie de behandelend arts is. Binnen het laboratorium is een persoon aangewezen die de unieke code zal aanbrengen en die hiervoor verantwoordelijk is.

Als het voor het onderzoek wel nodig is dat de onderzoeker weet om wie het gaat, en het lichaamsmateriaal dus herleidbaar is, dient u hiervoor *uitdrukkelijk toestemming* te geven en zal dit van tevoren aan u worden gevraagd en met u worden besproken.

Soms gebeurt het dat de onderzoeker iets op het spoor komt dat direct voor een bepaalde patiënt van belang is. Degene die de sleutel van de code heeft zal dit aan de behandelend arts van de patiënt laten weten. Uw arts zal deze informatie alleen met u bespreken, als u aangegeven heeft zulke nieuwe informatie te willen ontvangen.

Wat moet u doen?

- U hoeft niets te doen, als u *geen bezwaar* heeft tegen gebruik van uw restmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek waarbij de onderzoeker *geen beschikking heeft over uw persoonsgegevens*.
- Als u *wel bezwaar* heeft kunt u dit melden aan uw behandelend arts. Dit wordt aangetekend en doorgegeven aan het laboratorium, zodat het restmateriaal niet wordt gebruikt.
- Als u geen bezwaar heeft en wel geïnformeerd wil worden over resultaten, die voor u of voor uw familieleden van belang zijn, kunt u dit ook melden aan de behandelend arts.
- U wordt apart benaderd en geïnformeerd, indien er sprake is van onderzoek waarbij de onderzoeker *wel over uw persoonsgegevens* moet kunnen beschikken. Voor dit soort onderzoek is altijd uw *schriftelijke toestemming* nodig.

We hopen u zo voldoende informatie te hebben gegeven. De volledige tekst van deze patiënteninformatie kunt u nalezen op de website www.federa.org. De tekst en gedragsregels kunt u ook opvragen bij Federa - FMWV (Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen). Het adres is Erasmus MC, JN WS Ae 409, FMWV, Postbus 2040, 3000CA Rotterdam.