

**Klinische Genetica, Clinical Genomics**  
Academisch Ziekenhuis Maastricht

Postbus 5800  
6202 AZ Maastricht  
Bezoekadres:  
Noordgebouw  
Joseph Bechlaan 113  
6229 GR Maastricht



Registratienummer 183

**PONSPLAATJE (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):**

**Naam patient(e) :**  
**Geboortedatum :**  
**Geslacht :**  
**Adres :**  
**Postcode :**  
**Verzekering :**  
**Verzekeringsnr :**  
**Huisarts :**  
**Adres huisarts :**

Dr. H.J.M. Smeets, Hoofd  
Dr. A. van den Wijngaard  
Dr. Ir. M.J. Blok  
Dr. Ir. A.D.C. Paulussen

Tel.: +31 43 3875843  
Fax: +31 43 3877901  
Email: secretariaat.dna@mumc.nl

**GEGEVENS AANVRAGENDE ARTS (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):**

Aanvragende arts: ..... Telefoon/sein: .....  
Ziekenhuis: ..... E-mail: .....  
Afdeling: ..... Datum afname: .....  
Adres/postcode/plaats ..... CC uitslag: .....  
Ref.nr: .....

**Is er al eens materiaal van een familiaal ingestuurd:**  Ja  Nee

Naam: ..... DNA-nummer: .....  
Geb.datum: ..... Familie/onderzoeksnummer: .....  
Relatie .....  
Relatie met patiënt aub in stamboom aangeven op blz. 7

**VRAAGSTELLING:**

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> screenen op mutatie die reeds in familie bekend is                        | <input type="checkbox"/> voorbereidend prenataal onderzoek                             |
| <input type="checkbox"/> persoon is vrij van klachten  | <input type="checkbox"/> prenataal onderzoek ( <b>vooraf aanmelden</b> )               |
| <input type="checkbox"/> persoon is aangedaan (klinische gegevens vermelden)                       | <input type="checkbox"/> opslag voor toekomstig onderzoek ( <b>alleen na overleg</b> ) |
| <input type="checkbox"/> uitsluiting/bevestiging klinische diagnose (klinische gegevens vermelden) | <input type="checkbox"/> research onderzoek ( <b>alleen na overleg</b> )               |
| <input type="checkbox"/> onderzoek t.b.v familieleden  | <input type="checkbox"/> spoed onderzoek ( <b>alleen na overleg</b> )                  |
| <input type="checkbox"/> preimplantatie genetische diagnostiek (PGD) ( <b>vooraf aanmelden</b> )   | <input type="checkbox"/> EBV cellijn ( <b>alleen na overleg</b> )                      |
|  | <input type="checkbox"/> RNA isolatie ( <b>alleen na overleg</b> )                     |

**MATERIAAL:**

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> bloed: - standaard 2 x EDTA <b>plastic</b> buizen van 6 ml of | <input type="checkbox"/> urine                         |
| - 4x EDTA voor aanvragen met ** gemarkeerd   | <input type="checkbox"/> huidbiopt*                    |
| (enkel bij indexpatiënt)   |  |
| - kleine kinderen minimaal 2 x 2 ml, anders in overleg                                 |  |
| <input type="checkbox"/> DNA , geïsoleerd uit:   | <input type="checkbox"/> spierbiopt*                   |
| <input type="checkbox"/> chorionvilli (vooraf aanmelden)                               | <input type="checkbox"/> haarwortel (vooraf aanmelden) |
| <input type="checkbox"/> vruchtwatercellen (vooraf aanmelden)                          | <input type="checkbox"/> overig* (vooraf aanmelden) :  |

**\* protocol voor afname en verzending wordt op aanvraag toegestuurd**

**- Monsters die niet voorzien zijn van een juiste identificatie worden geweigerd**

**- Bloed verzenden bij kamertemperatuur. Bloed nooit invriezen !**

**PGD vooraf aanmelden bij PGD coördinator polikliniek, Klinische Genetica, telefoon 043-3875855**

IN TE VULLEN DOOR SECRETARIAATSMEDEWERKER  
CLINICAL GENOMICS :

Datum :	Fractie	Isolatie
Monster	<input type="checkbox"/> DNA	<input type="checkbox"/> duplo
<input type="checkbox"/> bloed....ml...x buizen	<input type="checkbox"/> RNA	<input type="checkbox"/> enkelvoud
<input type="checkbox"/> EDTA <input type="checkbox"/> heparine	<input type="checkbox"/> IMH	
<input type="checkbox"/> DNA	<input type="checkbox"/> Robotnr	<input type="checkbox"/> Handmatig
<input type="checkbox"/> spier		
<input type="checkbox"/> fibroblasten	Indicatie:	Paraaf:
<input type="checkbox"/> anders :		

Indicatie	uitslag (mnd)	Indicatie	uitslag (mnd)
<b>CARDIOGENETICA**</b>			
<input type="checkbox"/> Hypertrofe, gedilateerde, restrictieve en/of non-compactie cardio-myopathieën		<input type="checkbox"/> LQT3 (SCN5A)	3
<input type="checkbox"/> <b>CARDIO-chip</b> (34 genen, (op researchbasis alleen in overleg)	nvt	<input type="checkbox"/> LQT5 (KCNE1)	3-6
<input type="checkbox"/> <b>HCM pakket 1<sup>1</sup></b>		<input type="checkbox"/> LQT6 (KCNE2)	3-6
<b>MYH7, MYBPC3, TNNT2, TPM1, TNNI3</b>	<b>2-3</b>	<input type="checkbox"/> LQT7 Andersen syndroom (KCNJ2)	3-6
<input type="checkbox"/> <b>HCM pakket 2<sup>1</sup></b>		<input type="checkbox"/> LQT8 Timothy syndroom(CACNA1C)	3-6
<b>TNNC1, ACTC, MYL2, MYL3, CSRP3, TCAP</b>	<b>3</b>	<input type="checkbox"/> LQT9 (CAV3)	3-6
<input type="checkbox"/> <b>DCM pakket 1<sup>1</sup>:</b>		<input type="checkbox"/> <b>Short QT-syndroom (KCNQ1/KCNH2)</b>	3-6
<b>MYH7, LMNA, DES, SCN5A, TPM1</b>	<b>2-3</b>	<input type="checkbox"/> <b>Familiaal boezem fibrilleren (KCNQ1)</b>	3-6
<input type="checkbox"/> Myosin-binding protein C (MYBPC3)	3	<input type="checkbox"/> <b>Jervell and Lange-Nielsen syndroom</b>	
<input type="checkbox"/> β-myosin heavy chain (MYH7)	3	<input type="checkbox"/> JLNS1 (KCNQ1)	3-6
<input type="checkbox"/> α-tropomyosine (TPM1)	3-6	<input type="checkbox"/> JLNS2 (KCNE1)	6
<input type="checkbox"/> Troponine T (TNNT2)	3	<input type="checkbox"/> <b>Brugada syndroom (SCN5A)</b>	3
<input type="checkbox"/> Troponine I (TNNI3)	3-6	<input type="checkbox"/> <b>Sick Sinus syndroom (SCN5A)</b>	3
<input type="checkbox"/> Troponine C (TNNC)3-6		<input type="checkbox"/> <b>ARVC/ARVD</b>	
<input type="checkbox"/> Actine (ACTC)	3-6	<input type="checkbox"/> PKP2 (Plakophiline)	3
<input type="checkbox"/> Myosin light chain 2 (MYL2)	3-6	<input type="checkbox"/> DSG2 (Desmogleine)	3
<input type="checkbox"/> Myosin light chain 3 (MYL3)	3-6	<input type="checkbox"/> <b>Congenitale hartziektes (CHD)</b>	
<input type="checkbox"/> Lamine A/C (LMNA)	3	<input type="checkbox"/> NKX2-5	3
<input type="checkbox"/> Desmine (DES)	3	<input type="checkbox"/> GATA4	3
<input type="checkbox"/> Muscle LIM protein (CSRP3)	3-6	<input type="checkbox"/> TBX 5	3
<input type="checkbox"/> Telethonine (TCAP)	3-6	<input type="checkbox"/> CRELD1 (AVSD)	3
<input type="checkbox"/> Taffazine (TAZ)	3-6	met lateralisatie defecten/heterotaxy syndroom	
<input type="checkbox"/> Lim domain binding 3 (LDB3)	3-6	<input type="checkbox"/> CFC1	3
<input type="checkbox"/> Myozenine 2 (MYOZ2)	3-6	<input type="checkbox"/> ZIC3	3
<input type="checkbox"/> Phospholamban (PLN)	3-6	<input type="checkbox"/> NODAL	3
<input type="checkbox"/> α-Galactosidase	1	<input type="checkbox"/> NOTCH1	4
<input type="checkbox"/> <b>Wolff-Parkinson-White syndroom (PRKAG2)</b>	3-6	<b>ONCOGENETICA**</b>	
<input type="checkbox"/> <b>Aritmieën</b>		<input type="checkbox"/> <b>Borst- en ovariumkanker, erfelijk</b>	
<input type="checkbox"/> Koppelingsonderzoek aritmieën (alleen in overleg)	nvt	<input type="checkbox"/> BRCA1	4
<input type="checkbox"/> <b>Lang QT-syndroom</b>		<input type="checkbox"/> BRCA2	4
<input type="checkbox"/> LQT1 (KCNQ1)	3-6	<input type="checkbox"/> <b>LYNCH syndroom</b>	
<input type="checkbox"/> LQT2 (KCNH2)	3-6	<input type="checkbox"/> MLH1	3
		<input type="checkbox"/> MSH2	3
		<input type="checkbox"/> MSH6	3

\*\* 4 x EDTA bloedbuizen i.p.v. 2 buizen voor alle bijbehorende aanvragen(enkel bij indexpatiënt)

<sup>1</sup> declaratie per gen, alle genen worden ingezet

**Indicatie**
**uitslag (mnd)**
**MITOCHONDRIËLE AANDOENINGEN**
 **mtDNA**

Specifiek mtDNA syndroom (s.v.p. aangeven: MELAS/MERRF/NARP/Leigh syndroom/Pearson/Kearns-Sayre/CPEO/ptosis)

- standaard mtDNA analyse (m.3243A>G, m.8344A>G, m.8993T>C/G, mtDNA deletie<sup>1</sup> mtDNA depletie<sup>2</sup>) 3
- complete mtDNA analyse<sup>3</sup> (standaard mtDNA analyse (indien nog niet verricht) en MitoChip2) 6

Verdenking mitochondriële aandoening (s.v.p. kliniek aangeven onderaan dit formulier\*)

- standaard mtDNA analyse (m.3243A>G, m.8344A>G, m.8993T>C/G, mtDNA deletie<sup>1</sup>, mtDNA depletie<sup>2</sup>) 3
- complete mtDNA analyse<sup>3</sup> (standaard mtDNA analyse (indien nog niet verricht) en MitoChip2) 6

Leber Opticus Atrofie (LHON)

- standaard Leber mutaties (m.3460G>A, m.11778G>A, m.14484T>C) 6 wkn
- complete mtDNA analyse<sup>3</sup> (MitoChip2) 6

**Nucleaire genen** (s.v.p. kliniek aangeven onderaan dit formulier\*)

- POLG syndroom
  - POLG (standaard termijn) 3
  - POLG (spoed indicatie<sup>4</sup>) 2 wkn
- mtDNA depletie syndroom
  - met hepatopathie  POLG, DGUOK, MPV17 3
  - zonder hepatopathie  SUCLA2, TK2, ANT1, SCO2, TP 3
- mtDNA deletie syndroom  POLG, TWINKLE, ANT1, TP 3
- Cerebellaire ataxie en atrofie  CABC1 3
- Leigh syndroom  SURF1 3
- Opticus atrofie type 1  OPA1 3
- Homozygotie analyse m.b.v. SNP array<sup>5</sup> 6

**\*Kliniek en aanvullende gegevens (s.v.p. aangeven):**

- Musculair:
  - ophthalmoplegie  myopathie  exercise intolerance  spierzwakte  rhabdomyolyse
  - overig:
- Neurologisch:
  - encephalopathie  retardatie  stroke-like episodes  epilepsie  ataxie  myocloniën
  - slechthoortheid  retinitis pigmentosa  doofheid  overig:
- Multi-systemisch:
  - cardiomyopathie  gastrointestinaal  endocrinologisch  diabetes mellitus
  - hepatopathie  nefropathie  hematologisch  overig:
- Aanvullende gegevens:
 

<input type="checkbox"/> metabool:	<input type="checkbox"/> biochemie:
<input type="checkbox"/> histochemie:	<input type="checkbox"/> EM:
<input type="checkbox"/> ECG:	<input type="checkbox"/> MRI:
	<input type="checkbox"/> overig:

<sup>1</sup> bij voorkeur op spier, vnl. indien >18-30 jr

<sup>2</sup> uitsluitend op spier

<sup>3</sup> uitsluitend op spier m.u.v. Leber en cardiomyopathie

<sup>4</sup> spoed analyse (alleen na overleg)

<sup>5</sup> alleen mogelijk na overleg



Indicatie	uitslag (mnd)	Indicatie	uitslag (mnd)
-----------	---------------	-----------	---------------

### OVERIGE AANDOENINGEN

<input type="checkbox"/> <b>Alport syndroom</b>		<input type="checkbox"/> Type 2A; HJV	3
<input type="checkbox"/> Immunohistochemie (huidbiopt/nierbiopt insturen*)	6 wkn	<input type="checkbox"/> Type 2B; HAMP	3
<input type="checkbox"/> Koppelingsonderzoek (COL4A3/A4/COL4A5)	2	<input type="checkbox"/> Type 3; TFR2 (E60X,M172k y250x AVAQ594-597del)	3
<input type="checkbox"/> COL4A3	3-6	<input type="checkbox"/> Type 4 ; FPN1	3
<input type="checkbox"/> COL4A4	3-6	<input type="checkbox"/> <b>Laminopathieën</b>	
<input type="checkbox"/> COL4A5	3-6	<input type="checkbox"/> Lamine A/C (LMNA)	3
<input type="checkbox"/> <b>Azoospermie/oligozoospermie</b>		<input type="checkbox"/> ZMPSTE24	3-6
<input type="checkbox"/> AZFa/b/c deletie analyse	3 wkn	<input type="checkbox"/> <b>Uniparentale disomie (UPD) chromosoom</b>	
<input type="checkbox"/> Karakterisering gevonden AZFa/b/c deletie	2	<input type="checkbox"/> Chromosoom 7	3
<input type="checkbox"/> <b>Haemochromatose</b>		<input type="checkbox"/> Chromosoom 14	3
<input type="checkbox"/> Standaard analyse (HFE C282Y/H63D/S65C)	3 wkn	<input type="checkbox"/> Chromosoom 15	3
<input type="checkbox"/> Type 1; HFE	3	<input type="checkbox"/> Chromosoom 16	3

**andere indicatie:**

*\* protocol voor afname en verzending wordt op aanvraag toegestuurd*

**PGD (vooraf aanmelden<sup>1</sup>)**

Voorbereidende PGD mbv bestaand algemeen toepasbaar protocol (markertypering/detectie dynamische mutatie/detectie veelvoorkomende mutatie):

**Autosomaal dominant:**

<input type="checkbox"/> Alagille syndrome (JAG1, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Borstkanker (BRCA1, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Borstkanker (BRCA2, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Cadasil (NOTCH3, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> DM1 (DMPK, CTG rep., markertypering)	3
<input type="checkbox"/> HNPCC (MSH2, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Huntington (IT-15, CAG rep., markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Marfan syndroom (FBN1, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> SCA3 (Ataxin-3, CAG rep., markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Polyposis coli (APC, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Retinoblastoom (RB1, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Tubereuze Sclerosis (TSC1, markertypering)	3

**Autosomaal recessief:**

<input type="checkbox"/> Aicardi Goutieres (RNASEH2C, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> AGS (CYP21A2, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> $\beta$ -thalassemie (HBB, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Congenitale ichtyosis AR (ARCI, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Cystische fibrose (CFTR, delF508, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Fenykletonurie (PAH, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Krabbe (GALC, IVS10del30kb, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick syndr. (SMPD1, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Polycystische nierziekte, (PKHD-1, markertyp.)	3
<input type="checkbox"/> Pontocerebellaire hypoplasie, (TSEN54, c.919G>T, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> SMA (SMN exon 7 deletie, markertypering)	3

**Geslachts gebonden:**

<input type="checkbox"/> Adrenoleukodystrophy XL (ABCD1, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Fragiele X syndr. (FMR-1, CGG rep., markertyp.)	3
<input type="checkbox"/> Hemophilie A XL (F8, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Incontinentia pigmenti XL (NEMO, markertypering)	3
<input type="checkbox"/> Pelizaeus Merzbacher XL (PLP1, markertypering)	3

**Mitochondriaal:**

<input type="checkbox"/> NARP (MTATP6, m.8993T>C/G mutaties)	3
<input type="checkbox"/> MELAS (MTTL1, m.3243A>G, mutatie)	3

Voorbereidende PGD waarbij een mutatie detectie dan wel markertypering protocol ontwikkeld dient te worden voor individuele mutatie of aandoening niet vermeldt in voorafgaande lijst:

..... 6-12 mnd

<sup>1</sup> PGD vooraf aanmelden bij PGD coördinator polikliniek, Klinische Genetica, telefoon 043-3875855

 **Andere indicatie :**

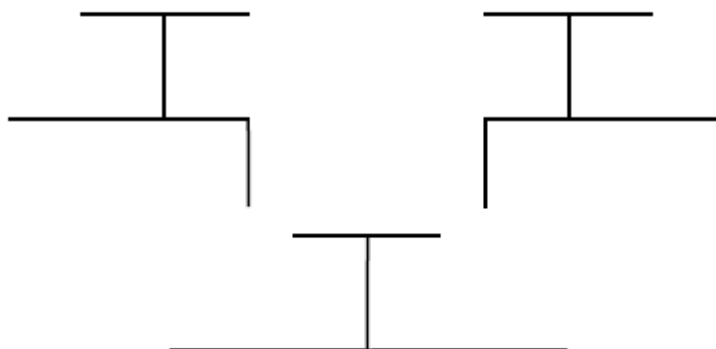
Voor ziektenbeelden en gentesten die niet worden vermeld op het aanvraagformulier verwijzen wij naar de LOD-website ([www.dnadiagnostiek.nl](http://www.dnadiagnostiek.nl))  
 Op deze website zijn de aanvraagformulieren te vinden voor de andere klinische centra in Nederland.  
 Elk centrum heeft zijn eigen specialisaties met betrekking tot het diagnostiepakket.  
 De website geeft een volledig en actueel overzicht.

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier  
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van  
NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

**Stamboom:**

Ingestuurde patiënt met een pijltje aangeven s.v.p.

Ook eventueel eerder ingestuurd familielid zoals vermeld op blz. 1 formulier aangeven



---

Ruimte voor toelichting c.q. klinisch relevante informatie:

## **Toelichting bij het indienen van onderzoeksaanvragen bij de unit Clinical Genomics van het azM te Maastricht.**

### **1. Aanvragen**

- 1.1 Om fouten en vertragingen te vermijden behoren aanvragen op een duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend. door gebruik te maken van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 1.2 Met de acceptatie van een aanvraag verplicht Clinical Genomics zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de unit geldende kwaliteitscriteria.
- 1.3 Aanvragen kunnen worden geweigerd indien deze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te kunnen bereiken dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria.
- 1.4 Clinical Genomics moet in de gelegenheid gesteld worden om met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.
- 1.5 De aanvrager wordt verzocht om alvorens patiëntenmateriaal in te sturen, na te gaan of de betreffende patiënt is verzekerd voor klinisch genetische zorg. Indien na uitvoering van een verrichting de patiënt niet verzekerd blijkt te zijn, wordt de rekening naar de patiënt gestuurd.

### **2. Monsters**

- 2.1 De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij Clinical Genomics, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam, geslacht en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2 Per patiënt minimaal 2 x 6 ml EDTA bloed afnemen in onbreekbare buizen (geen glazen buizen), bij neonaten minimaal 2 x 2 ml, en per post opsturen bij kamertemperatuur. Andere materialen alleen na telefonisch overleg.
- 2.3 Indien niet wordt voldaan aan de gestelde eisen in 2.1 en 2.2 is Clinical Genomics niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.
- 2.4 Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zal Clinical Genomics de monsters, c.q. de restanten daarvan na onderzoek, overeenkomstig de eigen voorschriften voor onbepaalde tijd bewaren.

### **3. Uitvoering**

- 3.1 Clinical Genomics bepaalt de wijze waarop en de methode en apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.
- 3.2 Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens van toepassing zijnde normen, standaarden en regels. Desgevraagd verstrekt Clinical Genomics de aanvrager hieromtrent inlichtingen.
- 3.3 Clinical Genomics zal, indien een aanvraag zich (mede) uitstrekt tot werkzaamheden op een gebied waarvan ze geen kennis of ervaring heeft, contact opnemen met de aanvrager omtrent de uitbesteding van die werkzaamheden.
- 3.4 Alle handelingen en opslag voorafgaand aan het in ontvangst nemen van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van Clinical Genomics.

### **4. Resultaten**

- 4.1 Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door Clinical Genomics in schriftelijke vorm geleverd aan de aanvrager van het onderzoek.
- 4.2 Resultaten komen doorgaans beschikbaar binnen:  
Prenataal onderzoek: 2-3 weken; Presymptomatisch/dragerschapbepaling/bevestiging diagnose (bekende mutatie): 6 weken; Mutatie scanning (opsporen van nog onbekende mutatie): 2-6 maanden; Voorbereidende PGD mbv bestaand algemeen toepasbaar protocol: 3 mnd na datum ontvangst van al het benodigde onderzoeksmateriaal. In geval van spoed kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.

### **5. Geheimhouding**

- 5.1 Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het azM (zwijgplicht over patiëntengegevens).

### **6. Gebruik patiëntenmateriaal**

- 6.1 Voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken gebruikt Clinical Genomics geanonimiseerd patiëntenmateriaal, o.a. voor controles en validatie. De aanvrager is verplicht de patiënten hierover te informeren. Mocht een patiënt bezwaar maken tegen het anoniem gebruik van lichaamsmateriaal, dan kan hij/zij dit kenbaar maken door het onderstaande vakje aan te kruisen.

Geen toestemming voor research gebruik.