Afdeling Medische Genetica

AANVRAAG ARRAY- CGH ONDERZOEK

Sectie Genoomdiagnostiek

UMC Utrecht
Centrale Balie CDL
Huispost G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht

Secretariaat
Tel 088-7554090
Fax 088-7555034
E-mail genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl

naam+voorletters
adres

geboortedatum
geslacht

ziektekostenverzekeraar

verzekeringsnummer

huisarts
adres

Persoonsgegevens

(stamboom z.o.z.)

AANVRAGEND ARTS

Naam :
ZH/instelling :
Adres :
Plaats :

Datum :
Uw ref. :
Afdeling :
Telefoon :
Postcode :

KLINISCH BEELD * Toelichting z.o.z.

- ○ Dysmorfie van het gelaat: .....
- ○ Dysmorfie, overig: .....
- ○ Mentale retardatie: .....
- ○ Motorische retardatie: .....
- ○ Afwijkingen inwendige organen: .....
- ○ Afwijkingen CZS: .....
- ○ Afwijkingen in de familie: .....
- ○ Recidiverende miskramen: .....
- ○ Overig nl: .....

Opmerking: .....

DOEL

- ○ Bevestiging klinische diagnose
- ○ Onderzoek t.b.v. familieleden
- ○ Drager/draagsterschap bepaling
- ○ Prenataal onderzoek
- ○ Opslag (i.v.m. toekomstige diagnostiek)
- ○ Research, project ……..

HISTORIE ONDERZOEK

Karyotype:…… L-nummer .....

FISH: .....

MLPA: .....

MATERIAAL *Duidelijk naam, geslacht en geboortedatum aangeven

- ○ Bloed (2x10 ml EDTA)
- ○ DNA
- ○ Chorion Villi
- ○ Vruchtwatercellen
- ○ Weefsel type ……., nummer……..

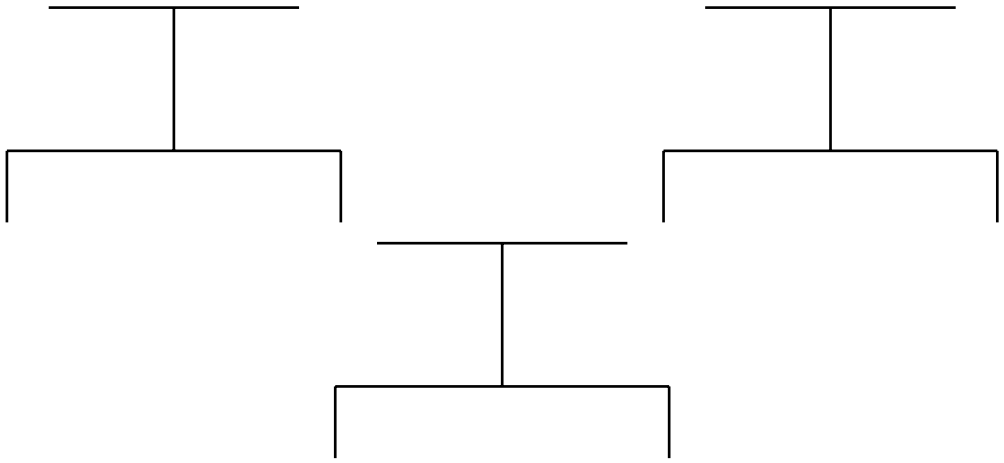
LABORATORIUM

U-nummer | | | | | | |

Indicatiecode | 1 | 2B | |

D-nummer	Positie opslag

STAMBOOM



(→, te onderzoeken; ■/●, aangedaan)

Nummer in stamboom	Naam	Geboortedatum	D-nummer

Toelichting op aanvraag array-CGH onderzoek

1. Voortgezet onderzoek d.m.v. array-CGH is geïndiceerd bij kinderen met een zogenaamd “chromosomaal ziektebeeld” (zie punt 2), waarbij na karyotypering, FISH of MLPA voor deleties van de subtelomere regio’s van de chromosomen en/of van bekende microdeleties geen afwijkingen zijn gevonden.
2. Verdenking op een “chromosomaal ziektebeeld” bestaat bij kinderen die een combinatie van minstens een dysmorf kenmerk en minstens een van de volgende kenmerken: mentale of motorische retardatie, prenatale en/of postnatale groeistoornis, afwijkingen aan de inwendige organen, afwijkingen aan het CZS (incl. epilepsie), afwijkingen in de familie, of recidiverende miskramen.
3. Gelieve zoveel mogelijk de gevonden kenmerken en eventuele informatie over familiegeschiedenis en/of recidiverende miskramen te noteren.
4. Indien bekend, het karyotype van de patient en het L nummer (lymphocytenkweek), FISH resultaten vergezeld van I nummer te vermelden.

TESTEN
RvA M 001

De sectie genoomdiagnostiek is NEN-EN-ISO 15189:2007 geaccrediteerd door de Raad voor Accreditatie.
De scope van accreditatienummer M001 is in te zien op **www.rva.nl**.

Het verrichtingenpakket wordt regelmatig aangepast.
Via onze website **www.umcutrecht.nl/erfelijkheid** kan de meest recente versie van dit aanvraagformulier afgedrukt worden.