

**Afdeling Medische Genetica****AANVRAAG CHROMOSOOMONDERZOEK****Postnataal****Laboratorium Cytogenetica**

Universitair Medisch Centrum 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](mailto:genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl)  
Website [www.umcutrecht.nl/erfelijkheid](http://www.umcutrecht.nl/erfelijkheid)

burgerservicenummer  
naam + voorletters

adres  
postcode + woonplaats

geboortedatum  
geslacht

ziektelkostenverzekeraar  
verzekeringsnummer

huisarts  
adres + woonplaats

## Persoonsgegevens

--

Stamboom z.o.z.

**AANVRAGEND ARTS**

Naam :

ZH/instelling :

Adres :

Plaats :

Datum :

Uw ref. :

Afdeling :

Telefoon :

Postcode :

**ONDERZOEK\***

- Karyotypering  
 FISH, Specificatie .....

- Opslag (i.v.m. diagnostiek)  
 Verzending (s.v.p. brief voor biochemisch lab. toevoegen)  
 Research

\* Bij spoed, vooraf telefonisch overleg. Materiaal voor spoedonderzoek rechtstreeks laten afgeven bij de balie van de afd. Medische Genetica, WKZ. Als ook DNA-onderzoek geïndiceerd is (bijv. Fragiele X Syndroom), aanvraagformulier DNA-onderzoek meesturen en bloed in Na-EDTA buizen.

**MATERIAAL\***

- Bloed (Na-heparine, 5ml en 3ml bij kleine kinderen)  
 Huidbiopt

Weefsel, type .....

\* duidelijk naam, geslacht en geboortedatum aangeven. Instructies voor afname en verzending worden op verzoek toegestuurd.

**INDICATIE**

- Herhaalde abortus of vroeggeboorte (man en vrouw onderzoeken)  
 Te vroeg geboren of doodgeboren  
 Multipel congenitale afwijkingen en/of mentale retardatie\*  
 Down syndroom  
 Abnormale geslachtsontwikkeling/-functie

- Voorbereidend onderzoek voor ICSI  
 Erfelijke ziekten met instabiele chromosoom structuur (zie ommezijde voor instructies)  
 Dragerschap Down syndroom  
 Dragerschap chromosoomafwijking  
 Bevestiging prenataal onderzoek

\* bij deze indicatie is bloed in Na-EDTA buizen nodig voor Array-CGH onderzoek, vergezeld van een Array-CGH aanvraagformulier (zie website).

**TOELICHTING**

(Specificaties zie ommezijde)

**LABORATORIUM**

U-nummer

--	--	--	--	--	--	--	--

Indicatiecode

1	2a	2b	3	4	4b	5	7a	7b	8	9	10	11	12
---	----	----	---	---	----	---	----	----	---	---	----	----	----

R-nummer

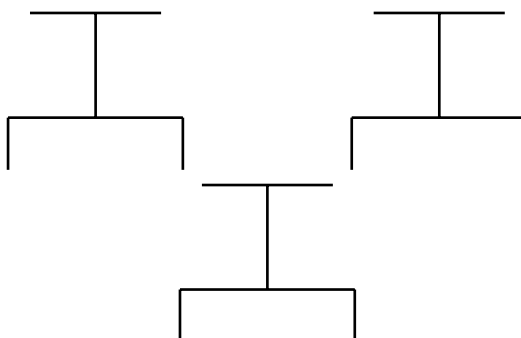
--	--	--	--	--	--	--

Klinisch geneticus

--	--	--	--	--	--

## SPECIFICATIES

- **Herhaalde abortus of vroeggeboorte (onderzoek man en vrouw geïndiceerd):** aantal abortussen, partus immaturus of vroeggeboorte en bijbehorende zwangerschapsduur.
- **Te vroeg geboren of doodgeboren, indien er sprake is van misvormingen (vanaf 16 weken zwangerschapsduur):** zwangerschapsduur en aard van de misvormingen.
- **Multipale congenitale afwijkingen en/of mentale retardatie:** aard van de afwijkingen; ernst van de geestelijke achterstand.
- **Down syndroom:** ernst en aard van de afwijkingen.
- **Abnormale geslachtsontwikkeling/-functie:** verdenking Turner of Klinefelter syndroom; lengte en gewicht; afwijkingen aan in- en uitwendige genitalia; afwijkende secundaire geslachtskenmerken; menarche leeftijd; uitslag spermaonderzoek.
- **Voorbereid onderzoek voor ICSI:** personalia partner.
- **Erfelijke ziekten met instabiele chromosoomstructuur (bijv. Fanconi anemi, Bloom syndroom):** aan welke ziekte wordt gedacht. N.B.: i.v.m. speciale kweekmethoden moet een vers bloedmonster door het laboratorium ontvangen worden op een maandag of vrijdag.
- **Dragerschap Down syndroom:** familierelatie met patiënt (zie stamboom); welke chromosoomafwijking; is patiënt gekaryotypeerd, en zo ja waar.
- **Dragerschap chromosoomafwijking:** familierelatie met patiënt (zie stamboom); welke chromosoomafwijking; is patiënt gekaryotypeerd, en zo ja waar.
- **Bevestiging prenataal onderzoek:** uitslag prenataal onderzoek; eventuele bijzonderheden of afwijkingen van een foetus/kind.



(→, te onderzoeken; ■/●, aangedaan, van eerder onderzochte familieleden naam en geboortedatum vermelden)

Nummer in stamboom	Naam	Geboortedatum	Nummer



De sectie genomediagnostiek 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](http://www.rva.nl).

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