

Sectie Genoomdiagnostiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht
Centrale Balie CDL
Huispost G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht



burgerservicenummer
naam + voorletters
adres
postcode + woonplaats
geboortedatum
geslacht
ziektelastverzekeraar
verzekeringsnummer
huisarts
adres + woonplaats

PERSOONSgegevens (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Secretariaat

Tel 088 – 75 54090
Fax 088 – 75 55034
E-mail genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl

AANVRAGEND ARTS (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Naam :	Datum :
Afdeling :	Referentie :
ZH/instelling :	cc uitslag :
Adres :	Telefoon :
E-mailadres :	Postcode + Plaats :

INDICATIE

Aangeven in de tabel (zie volgende pagina's)
Vermelden relevante klinische gegevens en/of stamboomgegevens

MATERIAAL

Betrokkene geeft geen toestemming voor anoniem gebruik van restmateriaal (* zie: Gebruik patientenmateriaal pagina 3)

- Geen toestemming voor gebruik restmateriaal

Bloedbuizen (of DNA-monsters) s.v.p. duidelijk voorzien van **naam, geslacht en geboortedatum**

Materiaal kan bij kamertemperatuur verstuurd worden.

- Bloed (2 x 10 ml EDTA, 2 x 3 ml bij kleine kinderen)
- Chorion villi
- Vruchtwatercellen
- Bloed voor RNA isolatie (2 x 2,5 ml PAXgene bloedbuizen) **(uitsluitend na overleg)**
- DNA nummer(s)
- Weefsel type
- monsternummer(s)

DOEL

- Bevestiging / Uitsluiting diagnose
- Dragerschapbepaling (i.v.m. bekend gedefect in de familie)
- Presymptomatisch onderzoek
- Partneronderzoek
- Informativiteitstest
- Prenataal onderzoek **(uitsluitend na overleg)**
- Opslag (i.v.m. toekomstige diagnostiek)
- Research
- Spoed **(uitsluitend na overleg)**

GENDEFECT IN FAMILIE

- Mutatie onbekend
- Mutatie bekend
(relatie met indexpatient aangeven in stamboom z.o.z.)

Mutatie:

Familienummer:

Referentie:

In te vullen door LABORATORIUM

ETIKETTEN

REGISTRATIE

U-nummer

:

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

Ontvangstdatum:

Indicatie:

Wijze: Gericht / Volledig

Paraaf:

Datum:

INDICATIE	GEN	INDICATIE	GEN
o 22q11 microdeletiesyndroom, VCFS	[22q11]	o Kennedy, ziekte van; X-linked type 1, SBMA, SMAX1	AR
o Acromegalie. Hypofyse-adenoom predispositie, PAP	AIP	o Lynch syndroom, HNPCC2	MLH1
o Albright hereditaire osteodystrofie, AHO	GNAS	o Lynch syndroom, HNPCC1	MSH2
o Amyloidosis I en VII; Transthyretin Amyloidosis	TTR	o Lynch syndroom, HNPCC5	MSH6
o Amyotrofe lateraal sclerose type 1, ALS1	SOD1	o Lesch-Nyhan syndroom, LNS	HPRT1
o Amyotrofe lateraal sclerose type 4, ALS4	SETX	o McCune-Albright syndroom, MAS	GNAS
o Amyotrofe lateraal sclerose type 6, ALS6	FUS	o Medium-Chain Acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie	ACADM
o Amyotrofe lateraal sclerose type 8, ALS8	VAPB	o Metachromatische leukodystrofie, MLD	ARSA
o Amyotrofe lateraal sclerose type 9, ALS9	ANG	o Mevalonaat kinase deficiëntie, MKD	MVK
o Amyotrofe lateraal sclerose type 10, ALS10	TARDBP	o Microsatellietinstabiliteitsbepaling	[MSI]
o Amyotrofe lateraal sclerose type 11, ALS11	FIG4	o Muckle-Wells syndroom	NLRP3
o Angelman syndroom, AS	[AS]	o Multipepele endocriene neoplasie type 1, MEN1	MEN1
o Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C1	TGFB3	o Multipepele endocriene neoplasie type 2A, MEN2A	RET
o Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C5	TMEM43	o Multipepele endocriene neoplasie type 4, MEN4	CDKN1B
o Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C8	DSP	o Multipepele Endocriene Neoplasie type 1A	CDKN1A
o Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C9	PKP2	o Multipepele Endocriene Neoplasie type 2B	CDKN2B
o Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C10	DSG2	o Multipepele Endocriene Neoplasie type 2C	CDKN2C
o Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C11	DSC2	o Myotone dystrofie type 1, DM1	DMPK
o Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C12	JUP	o Myotone dystrofie type 2, DM2	ZNF9
o Aritmogeen rechter ventrikel dyspl./cardiomyopathie	PLN	o Nephronophthisis -1	NPHP1
o Aritmogeen rechter ventrikel dyspl./cardiomyopathie	TNNI3K	o Nephronophthisis -3	NPHP3
o Azoö/oligozoöspermie	[AZF]	o Obesitas (syndroomaal en niet-syndroomaal)	LEP
o Bijnierhypoplasie, X-gebonden, AHC	NR0B1	o Obesitas (syndroomaal en niet-syndroomaal)	LEPR
o Blau syndroom	NOD2	o Obesitas (syndroomaal en niet-syndroomaal)	PCKS1
o Biotinidase deficiëntie	BDT	o Obesitas (syndroomaal en niet-syndroomaal),	POMC
o Borstkanker, erfelijk	BRCA1	o Oligodontie / hypodontie	AXIN2
o Borstkanker, erfelijk	BRCA2	o Oligodontie / hypodontie	IRF6
o Branchiootorenal Syndroom 1 ; BOR1	EYA1	o Oligodontie / hypodontie	SUMO1
o Branchiootorenal Syndroom 2; BOR2	SIX5	o Oligodontie / hypodontie	TBX22
o Branchiootorenal Syndroom 3 ; BOR3	SIX1	o PAPA syndroom	PSTPIP1
o Cataract en dilaterende cardiomyopathie	CRYAB	o Papillair niercelcarcinoom, erfelijk, PRC	MET
o CINCA-syndroom	NLRP3	o Pitt Hopkins-like Syndroom 2	NRXN1
o Colorectaal kankersyndroom	AXIN2	o Polineuropathie, amyloïde	TTR
o Currarino,Triade van, TRIAD	HLXB9	o Pompe, ziekte van, GSD2	GAA
o Diarrhea 2, met microvillus atrofie (DIAR2),	MYO5B	o Prader-Willi syndroom, PWS	[PWS]
o DIRA syndroom	IL1RN	o Prematuur ovarieel falen, POF	FMR1
o Ehlers Danlos syndroom (musculocontractureel),	CHST14	o Pseudohypoparathyreoidie type 1a, PHP1a	GNAS
o Fabry, Ziekte van, alpha-galactosidase A deficiëntie	GLA	o Pyruvaatkinase deficiëntie, PK	PKLR
o Fallot, Tetralogie van, TOF	NKX2-5	o Renaal coloboom syndroom	PAX2
o Familiaire acute myeloïde leukemie, AML	CEBPA	o Renale adysplasie	UPK3A
o Familiaire acute myeloïde leukemie/ platelet disorder, AML/FDP	RUNX1	o Rendu Osler Weber syndroom, HHT1	ENG
o Familiaire koude autoinflammatoire syndr. FCAS	NLRP3	o Rendu Osler Weber syndroom, HHT2	ACVRL1
o Familiaire koude autoinflammatoire syndr.FCAS2	NLRP12	o Rendu Osler Weber syndroom, JPHT	SMAD4
o Familiaire mediterrane koorts, FMF	MEFV	o Rett syndroom, RTT	MECP2
o Familiaire Vesicoureterale Reflux, VUR2	ROBO2	o Rett syndroom, atypisch	CDKL5
o Fenylketonurie type 1, PKU	PAH	o Schizencefalie	EMX2
o Fenylketonurie type 3, PTPS	PTS	o Spinocerebellaire ataxie type 1, SCA1	ATXN1
o Feochromocytoom / paraganglioom, erfelijk	SDHB	o Spinocerebellaire ataxie type 2, SCA2	ATXN2
o Feochromocytoom / paraganglioom, erfelijk	SDHC	o Spinocerebellaire ataxie type 3, SCA3	ATXN3
o Feochromocytoom / paraganglioom, erfelijk	SDHD	o Spinocerebellaire ataxie type 6, SCA6	CACNA1A
o Feochromocytoom / Paraganglioom, erfelijk	TMEM127	o Spinocerebellaire ataxie type 7, SCA7	ATXN7
o Fosfoglyceraat dehydrogenase deficiëntie	PHGDH	o Spinocerebellaire ataxie type 12, SCA12	PP2R2B
o Fragiele-X syndroom, FRAXA	FMR1	o Spinocerebellaire ataxie type 13, SCA13	KCNC3
o Fraser syndroom	FRAS1	o Spinocerebellaire ataxie type 14, SCA14	PRKCG
o Fraser syndroom	FREM2	o Spinocerebellaire ataxie type 17, SCA17	TBP
o Fraser syndroom / MOTA / BNAR	FREM1	o Spinocerebellaire ataxie type 23, (SCA23)	PDYN
o Fraser syndroom	GRIP1	o Spinocerebellaire ataxie type 28,(SCA28)	AFG3L2
o Glycerolkinase deficiëntie, GKD	GK	o Sporadisch medullair schildklier carcinoom, MTC	RET
o Hemochromatose, HFE	HFE	o TNFR associated periodic fever syndroom, TRAPS	TNFRSF1A
o Hemofilie A, HEMA	F8	o Tyrosinemie type 1	FAH
o Hyper-IgD syndroom, HIDS	MVK	o Uniparentale disomie, chromosoom:.....	[MARK]
o Hyperparathyreoidie, familiale primaire, HRPT1	MEN1	o Vesicoureterale reflux / renale hypoplasie, VUR1	PAX2
o Hypodontie, familiale, HYD1	MSX1	o Von Hippel-Lindau, ziekte van	VHL
o Hypodontie, familiale, HYD3	PAX9	o Van der Woude syndroom	IRF6
o Hypodontie	WNT10A	o Wilson, ziekte van, WD	ATP7B
o Infertiliteit, DSD	POF7	o X-chromosoominactivatie	AR
o Inflammatory Bowel Disease (IBD)	IL10RA	o Zygositeitsbepaling	[X2Y]
o Inflammatory Bowel Disease (IBD)	IL10RB	o Overig, (uitsluitend na overleg)	
o Intrahepatische cholestase type 1, BRIC/PFIC type 1	ATP8B1		
o Intrahepatische cholestase type 2, BRIC/PFIC type 2	ABCB11		
o Intrahepatische cholestase type 3, BRIC/PFIC type 3	ABCB4		
o Joubert syndroom type 3, JBTS3	AH11		
o Joubert syndroom type 4, JBTS4	NPHP1		

INDICATIE	GEN	INDICATIE	GEN
Epilepsie		Primaire Immunodeficienties (uitsluitend na overleg)	
o Autosomaal dominante lateraal temporaalkwab – Epilepsie ADLTE	LG11	o Agammaglobulinemie, X-gebonden, XLA	BTK
o Benigne familiale neonatale convulsies, BFNC	KCNQ2	o Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom; ALPS type 1a	FAS
o Benigne familiale neonatale convulsies, BFNC	KCNQ3	o Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom; ALPS type 1b	FASL
o Benigne familiale neonatale-infantiele convulsies, BFNIS	SCN2A	o Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom; ALPS type 2a	CASP10
o Female restricted epilepsy with mental retardation, EFMR	PCDH19	o Hemofagocyterende lymfohistiocytose; HLH type 2	PRF1
o Genetic epilepsy with febrile seizures plus, GEFS+	SCN1A	o Hemofagocyterende lymfohistiocytose; HLH type 3	UNC13D
o Genetic epilepsy with febrile seizures plus, GEFS+	SCN1B	o Hemofagocyterende lymfohistiocytose; HLH type 4	STX11
o Genetic epilepsy with febrile seizures plus, GEFS+	SCN2A	o Hemofagocyterende lymfohistiocytose; HLH type 5	STXBP2
o Genetic epilepsy with febrile seizures plus, GEFS+	GABRG2	o Hyper-IgM syndroom, CD40 ligand deficiëntie	CD40LG
o Infantiele epileptische encephalopathie	CDKL5	o Hyper-IgM syndroom, AID deficiëntie	AICDA
o Mentale retardatie, stereotype bewegingen, epilepsie en/of cerebrale malformaties	MEF2C	o Severe combined immunodeficiency, X-gebonden SCID, Common γ chain deficiëntie	IL2RG
o Nachtelijke frontaal kwab epilepsie, type 1, ADNFLE1	CHRNA4	o Severe combined immunodeficiency, SCID	JAK3
o Nachtelijke frontaal kwab epilepsie, type 3, ADNFLE3	CHRN2	o Severe combined immunodeficiency, SCID	ZAP70
o Progressieve myoclonische epilepsie type 1, EPM1	CSTB	o Severe combined immunodeficiency, SCID	CD3G
o Progressieve Myoclonische Epilepsie type 4, (AMRF; EPM4)	SCARB2	o Severe combined immunodeficiency, SCID	CD3D
o Progr. myoclonische epl. type 2A / lafora body disease, EPM2A	EPM2A	o Severe combined immunodeficiency, SCID	CD3E
o Progr. myoclonische epl. type 2B / lafora body disease, EPM2B	NHLRC1	o Wiskott-Aldrich syndroom	WAS
o Progressieve myoclonische epilepsie, type 3, EPM3	KCTD7	o X-gebonden lymfoproliferatief syndroom, type 1, XLP1	SH2D1A
o Pyridoxine-afhankelijke epilepsie, PDE	ALDH7A1	o X-gebonden lymfoproliferatief syndroom, type 2, XLP2	XIAP
o Pyridoxine-afhankelijke epilepsie, PDE	PNPO		
o Severe myoclonic epilepsy of infancy, SMEI Dravet	SCN1A		
o Unverricht-Lundborg, ziekte van, ULD	CSTB		

Geheimhouding

Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het UMC (zwijgplicht over patiëntgegevens).
Zie: www.umcutrecht.nl/erfelijkheid

Gebruik patiëntenmateriaal

Voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken gebruikt het UMC patiëntenmateriaal, het zogenaamde restmateriaal, o.a. voor controles en validatie en voor nader onderzoek in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. De aanvrager is verplicht de patiënten hierover te informeren.

Voor ziektebeelden en gentesten die niet worden vermeld:

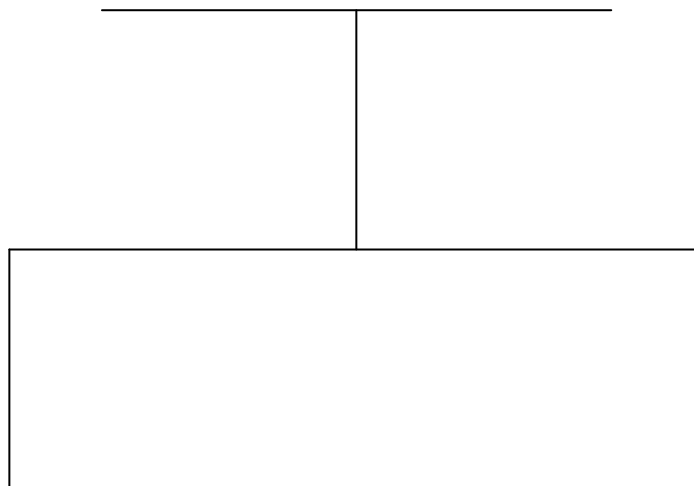
Op de LOD-website (www.dnadiagnostiek.nl) zijn de aanvraagformulieren te vinden voor de verschillende klinisch genetische centra in Nederland. Elk centrum heeft zijn eigen specialisaties met betrekking tot het diagnostiepakket. De website geeft een volledig en actueel overzicht.



De sectie genomdiagnostiek 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.

STAMBOOM

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



Nummer in stamboom	Naam	Geboortedatum	D-nummer

Relevante klinische gegevens adviesvra(a)g(st)er / Opmerkingen

Bezoek- en Correspondentieadres: Afdeling Medische Genetica, Universitair Medisch Centrum Utrecht, Huispostnummer KC.04.084.2
Lundlaan 6, 3584 EA Utrecht; Postbus 85090, 3508 AB Utrecht. Website: www.umcutrecht.nl/erfelijkheid

Het UMC Utrecht bestaat uit het Academisch Ziekenhuis Utrecht, de Medische Faculteit Utrecht en het Wilhelmina Kinderziekenhuis

Sectie Genoomdiagnostiek
Universitair Medisch Centrum Utrecht



PATIENTENINFORMATIE

Dit gedeelte meegeven aan patiënt

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, urine, stukje huid, wangslijmvlies, vlokken/vruchtwater) afgenomen voor chromosomen- of DNA onderzoek naar een bepaalde aandoening. Nadat het diagnostisch onderzoek of de test is gedaan, blijft er meestal een kleine hoeveelheid van het materiaal over, het zogenaamde restmateriaal. Het laboratorium bewaart het verkregen restmateriaal voor onbepaalde tijd.

Het restmateriaal is vaak bruikbaar voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken binnen het laboratorium, o.a. voor controles en validatie.

Het laboratorium kan het verkregen restmateriaal ook gebruiken voor verder onderzoek, in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. In geval dit resulteert in voor u relevante bevindingen, dan zult u hierover via de oorspronkelijke aanvrager worden geïnformeerd.

Wat moet u doen?

- U hoeft niets te doen, als u *geen bezwaar* heeft tegen gebruik van uw restmateriaal voor het verbeteren van bestaande technieken en onderzoek, waarbij de onderzoeker *geen beschikking heeft over uw persoonsgegevens*.
- Als u *wel bezwaar* heeft kunt u dit melden aan uw behandelende arts. Dit wordt aangetekend en doorgegeven aan het laboratorium, zodat het restmateriaal niet wordt gebruikt.

Wij hopen voldoende te hebben geïnformeerd.

Bij verdere vragen kunt u deze bespreken met de arts die het onderzoek bij u in de familie heeft aangevraagd. De tekst en gedragsregels kunt u inzien op de website van de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV): www.federa.org.



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.