

Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen  
Per sample een formulier. Indien mogelijk een ponsplaatje afdruk/sticker

<p><b>Afgifte materiaal</b></p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p><b>Postadres</b></p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam</p> <p>T: 010-7043197, F: 010-7043200 E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</p>	<p><b>Naam patiënt(e):</b></p> <p>PID Erasmus MC: Geboortedatum: Adres: Postcode: Woonplaats: Telefoonnummer: BSN: Verzekering: Polisnummer: Huisarts: Adres:</p>
---	---

<p><b>Aanvragend arts:</b></p> <p><b>Indien arts-assistent; naam supervisor:</b></p> <p>Adres: Telnr.: Faxnr.:</p>	<p><b>Instelling:</b></p> <p>Afdeling: Uw kenmerk: AGB code: CC uitslag:</p>
--	--

**SPOED**

- Reden:  patiënt/partner is zwanger, zwangerschapsduur: ..... weken, prenataal onderzoek  ja  nee  
 Familielid is zwanger, zwangerschapsduur: ..... weken, prenataal onderzoek  ja  nee  
 anders, te weten .....

<p><b>Indicaties voor array onderzoek (EDTA bloed)</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Multipele congenitale afwijkingen (pagina 3 invullen)</b>  <input type="checkbox"/> <b>Verstandelijke beperking (pagina 3 invullen)</b>  <input type="checkbox"/> <b>Dragerschap van een array afwijking in de familie</b>          Fenotype bij te onderzoeken familielid: nee/ja (indien ja, pagina 3 invullen)          Aanvraag-/fractienummer eerder onderzocht familielid:.....</p>	<p><b>Indicaties voor karyotypering (Li-heparine bloed)</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Herhaalde abortus (man en vrouw te onderzoeken)</b>          Naam partner: .....          Geboortedatum: .....  <input type="checkbox"/> <b>Verdenking Down syndroom</b>  <input type="checkbox"/> <b>Afwijkende geslachtelijke ontwikkeling en/of functie</b>  <input type="checkbox"/> Ambigu genitaal <input type="checkbox"/> Azoö-/oligozoöspermie  <input type="checkbox"/> Turner <input type="checkbox"/> ICSI behandeling  <input type="checkbox"/> Klinefelter  <input type="checkbox"/> <b>Dragerschap van een evt. chromosoomafwijking in de familie</b>          Toelichting .....          Aanvraag-/fractienummer eerder onderzocht familielid: .....</p>
---	---

<p><b>Overige indicaties/technieken</b></p> <p><b>Multipele congenitale afwijkingen (pagina 3 invullen) bij:</b>  <input type="checkbox"/> doodgeborene <input type="checkbox"/> abortus <input type="checkbox"/> IUVD  <b>(vanaf 16<sup>e</sup> week van de zwangerschap (weefselbiopt))</b>          Duur van de zwangerschap: ..... weken*          Naam en geboortedatum moeder: .....*          .....*          Verzekeringsgegevens moeder: .....*          *NB: altijd persoonsgegevens van de moeder meesturen!</p>	<p><input type="checkbox"/> Andere techniek, te weten: .....  <input type="checkbox"/> Opslag* voor sediment van de lymfocytenkweek  <input type="checkbox"/> Opslag* voor EBV  <input type="checkbox"/> Opslag* voor fibroblastencellijn          *Indien opslag succesvol is, zal hiervan geen bericht worden verstuurd.</p>
---	--

<p><b>Aard ingezonden materiaal</b></p> <p><input type="checkbox"/> .... x Li-Hep bloed <input type="checkbox"/> .... x EDTA bloed <input type="checkbox"/> weefselbiopt ..... <input type="checkbox"/> Anders nl .....</p>	<p><b>Datum afname:</b> <input type="text"/></p>
---	--

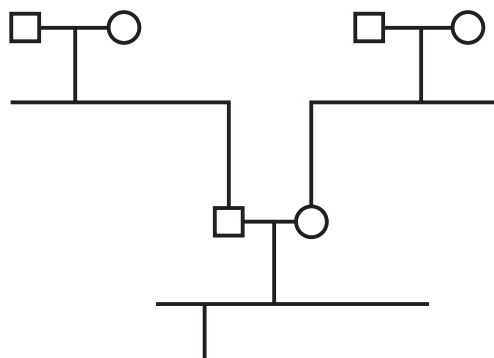
**Aanvullende klinische informatie + stamboom en protocol afname en verzending: zie pag. 2.**

Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger **verbiedt expliciet** nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.

Voor de meest recente aanvraagformulieren, de algemene voorwaarden en informatie over afname- en inzendingprotocollen, onderzoeksduur, methodieken e.d., wordt verwezen naar onze website: [www.erasmusmc.nl/klinische\\_genetica/](http://www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/)

## Uw aanvullende klinische informatie:

■/●



grootouders

ouders

kind(eren)

## Protocol afname en verzending

CITO onderzoek alleen na overleg (010-7043227)

### Afname

#### Bloed:

- Per onderzoek is nodig:
  - + Voor karyotypering (en/of evt. FISH): 3-5 ml steriel Lithium-heparinebloed
  - + Voor array: 1 buis (7-10 ml) steriel EDTA bloed.
- Bij een pasgeborene kan voor karyotypering (en/of evt. FISH) volstaan worden met 1-2 ml Li-heparinebloed en voor array met 1 x 3 ml EDTA bloed
- Desinfecteer de huid alleen met alcohol (70%)
- Geen bloed inzenden na recente bloedtransfusie (minimaal 8 weken wachten)
- Op buis en formulier volledige naam en geboortedatum vermelden

#### Biopt:

- Huidbiopt afnemen na desinfectie met alcohol (70%)
- Op buis en formulier volledige naam en geboortedatum vermelden

### Verzending

#### Bloed:

- Bloed nooit invriezen maar bij kamertemperatuur verzenden
- Verzenden van maandag t/m donderdag (vrijdag alleen als het materiaal het laboratorium voor 15.00 u bereikt; indien na 15.00 u telefonisch overleg)
- Indien mogelijk het materiaal per koerier verzenden

#### Biopt:

- opsturen in steriel kweekmedium (evt. in fysiologisch zoutoplossing, dit geeft echter een kortere overleving)
- nooit invriezen, maar bij kamertemperatuur verzenden (vrijdag alleen als het materiaal het laboratorium voor 15.00 u bereikt; indien na 15.00 u telefonisch overleg)

# Scoreformulier dysmorfologisch onderzoek bij de index patiënt

Gegevens patiënt

(evt. hier een identificatiestikker plakken mag ook)

naam: .....

geboortedatum: .....

Naam aanvragend arts:

---

## Verstandelijke beperking/ Cognitief probleem

- nee
- ja: mild/ matig/ ernstig
- onbekend

## Gedragsproblemen/ Autisme

- nee
- ja \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- onbekend

## Craniofaciale afwijkingen e/o dysmorfieën in het gelaat

- nee
- ja \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- onbekend

## Cerebrale afwijkingen /Epilepsie/ Oog- of gehoorafwijkingen

- nee
- ja \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- onbekend

## Hart-/ Longafwijkingen

- nee
- ja \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- onbekend

## Urogenitale afwijkingen

- nee
- ja \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- onbekend

## Gastro-intestinale afwijkingen

- nee
- ja \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- onbekend

## Skelet- en ledemaatafwijkingen/ Huidafwijkingen

- nee
- ja \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- onbekend

## Endocriene/hematologische afwijkingen

- nee
- ja \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- onbekend

## Ouders consanguin

- nee
- ja Hoeveelste graad/ relatie? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- onbekend

Anders:

---

---

---