

Dit formulier is digitaal invulbaar. Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen.
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 patiëntensticker / ponsplaatje afdruk.

<p>Afgifte materiaal</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p>Postadres</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam</p> <p>T: (010) 70 43 197, F: (010) 70 43 200 E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</p>	<p>Naam patiënt(e): M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode: Woonplaats:</p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
<p>Ruimte vrijhouden</p> <p>Aanvraagnummer</p> <p>Barcode</p>	<p>Alternatieve declaratie: M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p>

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

Ontvangst digitale uitslag:	
Uitslag naar aanvragend arts (Reeds ingevuld)	emailadres:
Uitslag naar medebehandelaar:	emailadres:
Uitslag naar KCL:	emailadres:

<p>Gebruik patiëntenmateriaal</p> <p>Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger verbiedt expliciet nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.</p>	<p>Materiaal Barcode</p>	<p>Materiaal Barcode</p>
---	---------------------------------	---------------------------------

Is er al eens eerder materiaal van deze patiënt(e) of van een familielid/partner ingestuurd?

Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.

Neen

Ja, nl.: (indien bekend) M V

Naam:

Geboortedatum:

Familienummer:

Aard ingezonden materiaal		Datum afname:	
<p>Postnatale diagnostiek</p> <p>Bloed DBS</p> <p>Plasma Spier</p> <p>Huidbiopt Haren</p> <p>Gekweekte fibroblasten Overig nl.</p> <p>geen materiaal (Variant)</p>	<p>Prenatale diagnostiek</p> <p>Chorionvilli</p> <p>Chorionvilli gekweekte cellen</p> <p>Vruchtwater</p> <p>Vruchtwater gekweekte cellen</p>	<p>Prenatale diagnostiek of Functioneel Genetisch Onderzoek: voor verzending neem contact op met</p> <p>Dr. F.W. Verheijen, f.verheijen@erasmusmc.nl</p> <p>Dr. E.H. Jacobs, e.jacobs@erasmusmc.nl</p>	

Enzymonderzoek

Gewenst enzymonderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens

Alleen opslag celbank

Klinische- en/of laboratoriumgegevens:

Materiaal: B = heparine bloed F = fibroblasten L = lever S = spier (DBS = dried blood spot*)
CV = Vlokken VW= vruchtwater

* (na overleg)

Aanvraag lysosomale stapelingsziekten

Voor Prenataal Onderzoek neem contact op

Sphingolipidosen	Materiaal	Oligosaccharidosen	Materiaal	Mucopolysaccharidosen	Materiaal
GM1-gangliosidose	B, F, DBS	Mucopolipidose I (Sialidose)	F	Hurler / Scheie (MPS I)	B, F, DBS
β-galactosidase		sialidase (neuraminidase)		α-L-iduronidase	
GM2-gangliosidose (Tay-Sachs en Sandhoff)	B, F, DBS	I-cell disease (MLII/MLIII) defect routing	B, F	Hunter (MPS II)	B, F, DBS
β-hexosaminidase		lysosomale enzymen		iduronaat-2-sulfatase	
Fabry	B, F, DBS	Galactosialidose	F, B	Sanfilippo (MPS III A-D)	B, F
α-galactosidase		β-galactosidase en sialidase		Type A: heparansulfamidase	
Gaucher	B, F	Fucosidose	B, F	Type B: α-hexosaminidase	
β-glucosidase		α-fucosidase		Type C: AcCoA-glucosamine acetyltransferase	
Niemann-Pick A en B	B, F	α-Mannosidose	B, F	Type D: NAc-glucosamine-6-sulfatase	
sphingomyelinase		α-mannosidase		Morquio (MPS IV A-B)	B, F
Niemann-Pick C	F	β-Mannosidose	B, F	Type A: NAc-galactosamine-6-sulfatase	
filipine kleuring		β-mannosidase		Type B: β-galactosidase	
Metachrom. Leukodystrofie	B, F	Aspartyl-glucosaminurie	B, F	Maroteaux-Lamy (MPS VI)	B, F
arylsulfatase A		aspartyl-glucosaminidase		arylsulfatase B	
Krabbe	B, F	α-NAGA deficiëntie (Schindler)	B, F	Sly (MPS VII)	B, F
galactocerebrosidase		α-Nacetylglucosaminidase		β-glucuronidase	
				MSD multiple sulfatase def. meerdere sulfatases	
NCL		Prenataal/neonataal		Overige, lysosomaal	
Santavuori-Haltia (INCL; CLN1)	B, F	Hydrops protocol	F, CV, VW	Pompe (GSD II)	B, F
palmitoylproteïne thioesterase				α-glucosidase	
Janski - Bielschowsky (LINCL; CLN2)	B, F			Wolman	B, F
tripeptidyl peptidase				zure lipase	
				Siaalzuur stapelingsziekte (Salla)	F
Screening Lysosomale Stapelingsziekten	B			metaboliet assay	
chitotriosidase				Papillon-Lefevre	B, F*
				cathepsine C	

Aanvraag overige ziekten

Glycogenosen/CDG	Materiaal	Purine/Pyrimidine	Materiaal	Mitochondriale stoornissen	Materiaal
Glycogenose II (Pompe)	B, F	Lesch-Nyhan	B, (F)	Screening (FGF-21)	B
Glycogenose III (Cori) (debranchingenzym def.)	B, (F)	APRT deficiëntie	B, (F)	(MELAS, LEIGH, LHON, MNGIE, MDS)	
Glycogenose IV (Andersen) (branchingenzym deficiëntie)	B, F	Severe Comb. Immunodef. (ADA deficiëntie)	B, (F)	Pyruvaat dehydrogenase deficiëntie	F
Glycogenose V (McArdle) (spierfosforylase deficiëntie)	S	Purinenucleosidefosforylase (PNP deficiëntie)	B, F	α-Ketoglutaraat dehydrogenase deficiëntie	F
Glycogenose VI (Hers) (leverfosforylase deficiëntie)	L	AMPdeaminase deficiëntie	S*	Fumarase deficiëntie	B, F
Glycogenose VII (Tarui) (spierPFK deficiëntie)	S	Aminozuren Organische zuren		Koolhydraat overig	
Glycogenose IX (fosforylasekinase deficiëntie)	B, S, L	Maple Syrup urine disease	B, F	Glucose-6-P-dehydrogenase deficiëntie	B
Glycogenose X (Fosfoglyceraatmutase)	S	OTC en CPS deficiëntie	L	Fructose intolerantie	L
Glycogenose XI (LDH-M deficiëntie)	S	Citrullinemie	F*	Fructose 1,6 difosfatase deficiëntie	B, L
Glycogenose XIII (Enolase)	S	Argininosuccinurie	F*	Galactosemie (GALT)	B, F
		Pyruvaatcarboxylase def.	F, L*	Glycerol kinase def.	F*
		Propionacidemie	B, F, L*	Fosfoglyceraat kinase	S, B, F
		3-MethylcrotonylCoA carboxylase deficiëntie	F, L*	Fosfoglycose isomerase	S
		Biotinidase deficiëntie	B		
		Methylmalonacidemie	F*		
		Prolidase deficiëntie	B, F*		
		Malonacidemie	F*	Overig	
CDG				X-linked ichthyose	B, F
CDG Ia en Ib (PMM en PMI deficiëntie)	F, Bx2			steroid sulfatase	

Functioneel onderzoek

Voor functioneel genetisch onderzoek neem eerst contact op met laboratoriumspecialist tel. (010) 70 43 350
Voor experimentele bepalingen tel. (010) 704 33 50 of (010) 704 31 53 E-mail: fu.klinischegenetica@erasmusmc.nl

* (na overleg)

Gewenst enzymonderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens

Gen en variantpositie met referentie transcript:

Materiaal: B = heparine bloed F = fibroblasten H = haren

Aanvraag Functioneel Genetisch Onderzoek: neem eerst contact op voor mogelijkheden

DNA-herstedefecten

	Materiaal
Xeroderma pigmentosum	F
Ataxia telangiectasia	F
Cockayne syndroom COFS	F
Nijmegen breuksyndroom	F
Trichothiodystrofie TTD	F, H

Ciliopathie

Structureel tubulinekleuring	F
Hedgehog signaling	F

Interferonopathie

Interferon signature expressie profiel (6 genen 'signature')	B(2x PAX)
Vereist bloed verzameld in PAX-buis (of evt. speeksel* met expression analysis self-collection kit).	

RNA onderzoek

RNA expressie	B(2x PAX), F
RNA splicing	B(2x PAX), F
RNA mini in-vitro splice assay	n.v.t.
RNA sequencing	B(2x PAX), F
Genpanel: Kandidaat genen/varianten:	

Pathway variant (VUS) testen*

(TSC1, TSC2, DEPDC5, NPRL2, NPRL3, AKT1, AKT3, TBC ID7, PTEN, NF1, SPRED, GAA)

mTOR complex 1 (TORC1) activiteit	n.v.t.
signaling complex interactie test	n.v.t.
malachite assay PTEN varianten	n.v.t.
Neurofibromine (NF1) - SPRED interactie test	n.v.t.
RAS GTPase activating protein (GAP) test	n.v.t.

Lysosomal storage disease*

GAA variant test (ziekte van Pompe)	n.v.t.
Opname/remming bij ziekte van Pompe	B (serum)
ELISA test antilichaam titers bij ERT (ziekte van Pompe, MPS2, MPS6)	B (serum)

Fragiele X-syndroom

Haarwortel FMRP expressie test	H
Structurele haarafwijkingen	H

Overig

Functionele test na overleg