

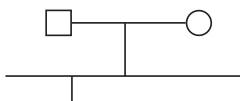
Dit formulier is digitaal invulbaar. Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen.  
 Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen.  
**Per sample een formulier. Indien mogelijk een patiëntensticker / ponsplaatje afdruk.**

<p><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          Antwoordnummer 55, 3000 WB Rotterdam</p> <p>T: (010) 70 43 197, F: (010) 70 43 200          E: <a href="mailto:Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl">Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</a></p>	<p><b>Naam patiënt(e):</b> <span style="float: right;">M V</span></p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode: <span style="margin-left: 100px;">Woonplaats:</span></p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: <span style="margin-left: 100px;">Polisnummer:</span></p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
<p><b>Ruimte vrijhouden</b></p> <p><b>Aanvraagnummer</b></p> <p><b>Barcode</b></p>	<p><b>Alternatieve declaratie:</b> <span style="float: right;">M V</span></p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: <span style="margin-left: 100px;">Polisnummer:</span></p>

<p><b>Aanvragend arts:</b></p> <p><b>Indien arts-assistent; naam supervisor:</b></p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: <span style="margin-left: 100px;">Faxnr.:</span></p>	<p><b>Instelling:</b></p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: <span style="margin-left: 100px;">AGB code:</span></p>
--	--

<b>Ontvangst digitale uitslag:</b>	
Uitslag naar aanvragend arts (Reeds ingevuld)	emailadres:
Uitslag naar medebehandelaar:	emailadres:
Uitslag naar KCL:	emailadres:

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

<b>Is er al eens eerder materiaal van deze patiënt(e) of een familielid/partner ingestuurd?</b>	
<p>Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.</p> <div style="text-align: center;">  </div>	<p>Neen</p> <p>Ja, nl.: (indien bekend) <span style="float: right;">M V</span></p> <p>Naam:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Familienummer:</p>

<p><b>Aard ingezonden materiaal</b></p> <p>EDTA bloed (<b>NB. 1x 7-10ml</b>)      DNA      Anders</p>	<p><b>Datum afname:</b></p>
---	-----------------------------

Voor de meest recente aanvraagformulieren, de algemene voorwaarden en informatie over afname- en verzendinstructies, uitslagtermijnen/doorlooptijden, methodieken e.d. wordt verwezen naar onze website [www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica](http://www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica)

## ► Indicatie

Amyloïdose (single analyse) (0749) <sup>Ⓐ</sup>  
Aangeboren hartafwijkingen (single analyse) (2717) <sup>Ⓐ</sup>  
Aneurysma (single analyse) (2454) <sup>Ⓐ</sup>  
Autisme (single analyse) (1486) <sup>Ⓐ</sup>  
Autoïmmuun inflammatoire aandoeningen (single analyse) (5065) <sup>Ⓐ</sup>  
Bewegingsstoornis (single analyse) (5222) <sup>Ⓐ</sup>  
Cardiomyopathie (single analyse) (1391) <sup>Ⓐ</sup>  
Ceroïdlipofuscinose (CLN) (single analyse) (3512) <sup>Ⓐ</sup>  
Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom (single analyse) (5599) <sup>Ⓐ</sup>  
Collagenopathie (single analyse) (0313) <sup>Ⓐ</sup>  
Craniosynostose (single analyse) (0362) <sup>Ⓐ</sup>  
Disorders of Sex Development (DSD) (single analyse) (1439) <sup>Ⓐ</sup>  
*resultaten karyotypering:*  
Doofheid (single analyse) (0800) <sup>Ⓐ</sup>  
Erfelijke Aangeboren Afwijkingen (EAA) (single analyse) (5234) <sup>Ⓐ</sup>  
Epilepsie (single analyse) (2011) <sup>Ⓐ</sup>  
Familiële hemofagocytair lymfocytair histiocytose (fHLH) (trio analyse) (spoed) (4714)  
Idiopathische Pulmonale longFibrose (IPF) (single/trio analyse) (2953) <sup>Ⓐ</sup>  
Metabole ziekten (single/trio analyse) (1007) <sup>Ⓐ</sup>  
Multipele Congenitale Afwijkingen (MCA) (trio analyse) (0161)  
Neurodegeneratie (single analyse) (1656) <sup>Ⓐ</sup>  
Neuronale migratiestoornis (single/trio analyse) (2025)  
Noonan syndroom / Rasopathieën (prenataal) (trio analyse) (spoed) (0219)  
Noonan syndroom / Rasopathieën (postnataal) (single analyse) (0219) <sup>Ⓐ</sup>  
Oncogenetica (single analyse) (5407) <sup>Ⓐ</sup>  
Pancreatitis (single analyse) (1673) <sup>Ⓐ</sup>  
Parkinson (single analyse) (2146) <sup>Ⓐ</sup>  
Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) (single analyse) (1762) <sup>Ⓐ</sup>  
Prenataal panel (trio analyse) (spoed) (1006)  
Primaire immuundeficiëntie (single/trio analyse) (1622) <sup>Ⓐ</sup>  
Severe Combined Immunodeficiency (SCID) (trio analyse) (spoed) (0723)  
Skeletdysplasie (single analyse) (5236) <sup>Ⓐ</sup>  
VEO-IBD/congenitale diarree (single analyse) (2971) <sup>Ⓐ</sup>  
Verstandelijke beperking (trio analyse) (0311)  
Verstandelijke beperking (trio analyse) (0311) + FMR1  
Visusstoornis (single analyse) (2089) <sup>Ⓐ</sup>

Exoombrede analyse (alleen in trio setting)  
Opslag / Ouder voor trio analyse

Familieonderzoek NGS bevinding  
- Gen  
- Variant

*Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.*

Zie: <https://artsengenetica.nl/info/verschillende-genetische-testen-uitgebreid>  
Zie: [https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen\\_en\\_protocollen/20200702\\_Consensus-based\\_leidraad\\_melden\\_nevenbevindingen.pdf](https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen_en_protocollen/20200702_Consensus-based_leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf)

*Voor de genpakketten aangeboren afwijkingen en verstandelijke beperking én voor exoombrede analyse zijn consentformulieren verplicht; deze graag scannen en opladen in Genesis. Een aanvraag wordt pas in behandeling genomen voor trio analyse als ook bloed van ouders is ingestuurd. Inhoud genpakket op V:\KLG\LAB-COUNS\Genpakketten WES.*

## ► Spoed

Patiënt/ partner is zwanger  
Familielid is zwanger  
Anders, te weten:  
Aanvraag met voorrang

## ► Verwachte overervingvorm:

Autosomaal dominant  
Autosomaal recessief  
X-gebonden  
Onbekend

## ► Materiaal

EDTA bloed  
DNA (minimaal 5µg), geïsoleerd uit  
Anders (alleen in overleg), nl

## ► Familie geschiedenis:

Miskramen  
Consanguïteit. Zo ja, hoeveelste graad / relatie  
(wanneer SNP array niet bij ons centrum is uitgevoerd, graag info betreffende ROH gebieden bijvoegen)  
Overig, nl

## Voetnoten

- <sup>Ⓐ</sup> Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.
- <sup>Ⓑ</sup> Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.

► **Is er reeds DNA onderzoek verricht?**

Ja\* Nee

\* Onderzoek naar:

► **Klinische informatie**

**Algemeen**

leeftijd diagnose:

geboortegewicht	P3	P3-P98	>P98
gewicht (huidige)	P3	P3-P98	>P98
lengte (huidige)	P3	P3-P98	>P98
schedelomtrek	P3	P3-P98	>P98

**Verstandelijke beperking:**

geen mild matig ernstig

**Ontwikkelingsachterstand:**

Motorisch

Spraak/taal nl:

**Craniofaciaal:**

Nee

Onbekend

Ja, geef aan welke:

Craniosynostose

Faciale dysmorphieën

Gespleten gehemelte

Gespleten lip

Microcefalie

Oor malformaties

Anders nl:

**Endocrine / Hematologische afwijkingen:**

Nee

Onbekend

Ja, geef aan welke:

Transplantatie

Autologo stamcell transplantatie

**Gastro-intestinaal:**

Nee

Onbekend

Ja, geef aan welke:

Gastroschisis

Omfalocele

Pylorus stenose

Slokdarmatresie/TE fistel

Ziekte van Hirschsprung

Anders nl:

**Hart en Vaatziekten:**

Nee

Onbekend

Ja, geef aan welke: *(Vervolg volgende pagina)*

Aneurysma

Congenitale hartafwijking

Cardiomyopathie

Geleidingsstoornis

**Huid afwijkingen:**

Nee

Onbekend

Ja, geef aan welke:

Hyperpigmentatie

Hypopigmentatie

Anders nl:

**Onco:**

Nee

Onbekend

Ja, geef aan welke:

Onco, geef in stamboom de diverse type tumoren aan

**Oog afwijkingen:**

Nee

Onbekend

Ja, geef aan welke:

Kegel

Kegel-staaf

Macula

*subgroep: Retina*

Achromatopsia

Congenitale stationaire nachtblindheid

Retinitis pigmentosa

*subgroep: Overig*

Cataract

Ptosis

Visus stoornis cerebraal

Visus stoornis oculair

Anoftalmie

Microftalmie

Colobomen

**Oor afwijkingen:**

Nee

Onbekend

Ja, geef aan welke:

Audiogram afwijking

Conductief

Sensorineuraal

Afwijkende oorschelp

Binnenoorafwijkingen

Vestibulaire klachten

*subgroep: Gehoorverlies*

Progressief

Vlak

Hoogfrequent

Midfrequent

Laagfrequent

**Skelet / Ledemaat afwijkingen:**

Nee

Onbekend

Ja, geef aan welke:

Arthrogrypose, wervelafwijkingen nl:

Brachydactylie  
Polydactylie  
Syndactylie  
Hyperlaxiteit  
Reductieafwijking  
Contracturen  
Hernia diafragmatica  
Klompvoet  
Ledemaatafwijkingen  
Scoliose  
Syndactylie  
Anders nl:

**Urogenitaal:**

Nee  
Onbekend  
Ja, geef aan welke:  
Ambigu genitaal  
Hydronefrose  
Hypospadie  
Nieraanlegstoornis  
Niet ingedaalde testes  
Ureter malformatie  
Urethra malformatie  
Anders nl:

**Zenuwstelsel afwijking:**

Nee  
Onbekend  
Ja, geef aan welke:  
Ataxie (cerebellaire)  
Chorea  
Dementie  
Dystonie  
Epilepsie  
Gedragsproblemen  
Hypertonie  
Hypotonie  
Lethargie  
Migraine  
Nystagmus  
Oogbolmotoriek stoornis  
Polyneuropathie  
Pyramidale kenmerken  
Spasticiteit  
Stroke-like episodes  
Synkinesie  
MRI/CT/echo afwijkingen, nl:

**Aanvullende klinische gegevens**