

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 Antwoordnummer 55, 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</p> <p>Barcode</p>	<p>Materiaal</p> <p>Barcode</p>
---	---	---

Is er al eens eerder materiaal van deze patiënt(e) of een familielid/partner ingestuurd?	
<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) M V</p> <p>Naam:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Familienummer:</p>

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

► Indicatie

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

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

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

- [Ⓐ] Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.
- [Ⓑ] 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:

Gastrochizis

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