

Eigennaam + voorletters*
Naam echtgenoot / partner
Straatnaam en huisnr.*
Postcode en woonplaats*
Geboortedatum*
Geslacht*
Burgerservicenummer*

patiëntensticker / volledig invullen

Postadres:
LUMC, Gebouw 2
KG, Genoomdiagnostiek, S-6-P
Bezoekadres: Eindhovenweg 20
Antwoordnummer 10392
2300 WB Leiden

Secretariaat:
Tel: 071-5269800
Email: genoomdiagnostiek@lumc.nl
Website: www.LUMC.nl/klingen

* VERPLICHTE VELDEN

PROCEDURE: Altijd overleg wanneer materiaal anders dan bloed/DNA ingestuurd wordt. Tel: 0715269800.
Materiaal dient voorzien te zijn van naam/patiëntnummer en geboortedatum.

MATERIAAL: **DNA ONDERZOEK:** 8-10 ml EDTA bloed (neonaten $\geq 2,5$ ml), DNA (minimaal 15 μ g), weefsel, vlokken (20 mg) of vruchtwater (15 ml). *Let op voor FSHD & Hemofilie graag 2 buizen EDTA bloed*
RNA ONDERZOEK: Gebruik "AANVRAAGFORMULIER RNA ONDERZOEK".

TRANSPORT: EDTA bloed en DNA kan bij kamertemperatuur per post worden verstuurd naar bovenstaand adres. Spoedmonsters en gekoeld materiaal z.s.m. per bode/koerier laten bezorgen.

FORMULIER: Volledig invullen s.v.p. (per persoon één formulier).

PATIENTENINFORMATIE: Graag meegeven aan patiënt, deze is te vinden op www.LUMC.nl/klingen
Voor uitslagtermijnen diagnostiek, onze geldende criteria voor laboratoriumaanvragen en openingstijden, zie website.

Bezwaar nader gebruik restmateriaal: ja nee

Door het niet volledig invullen van de aanvraag bestaat de kans op vertraging

AANVRAGEND ARTS :

Indien arts-assistent, naam supervisor:
ZH/instelling :
Adres :
Postcode / Plaats :
Datum afname :

AGB code :
Afdeling/specialisme:
Telefoon :
Uw ref nr. :
Cc. Uitslag :

Declaratie op ander familielid Naam :

Geboortedatum :

KLINISCHE VRAAGSTELLING

bevestiging / uitsluiting klinische diagnose
dragerschapbepaling (bij recessieve aandoeningen)
presymptatisch onderzoek
onderzoek t.b.v. familieleden

prenataal onderzoek (**vooraf aanmelden**)
opslag voor toekomstig onderzoek, reden:
onderzoek t.b.v. interpretatie van variant bij
indexpatient

GEN(EN) / ONDERZOEK:

(voor overzicht zie volgende pagina)

Is er al eerder materiaal van de patiënt, een familielid of partner ingestuurd
NEE JA (patiënt)

JA (familieleden, tabel invullen)
LDGA Familienummer (F-nr.):

Bekende mutatie: ja, nl:

RUIMTE VOOR KLINISCHE INFORMATIE en/of STAMBOOM stamboom na printen tekenen of los toevoegen, met pijl index aangeven:

Gegevens van al eerder onderzochte familieleden:

Nr. in stamb.	Naam (volledig)	Geboortedatum	M/V	Relatie tot adviesvrager

IN TE VULLEN DOOR PATIENTENSECRETARIAAT:

Datum ontvangst:

Paraaf ontvangst:

Materiaal en aantal: Bloed / DNA / Vlokken / Vruchtwater/Weefsel

Familienummer:

☐ Alleen formulier

Genpanels*

Zie volgende pagina's voor het aanvragen van individuele genen

Borst en ovariumkanker**
Cerebrale angiopathieën/adult onset leukoencefalopathieën
Coffin Siris / Nicolaides Baraitser syndroom
Colorectaal carcinoom**
Episodische Ataxie
FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole Melanoma)**
Familiäre Pancreascarcinoom
Kleine lengte (basis genpanel)*** incl. Turner analyse (monosomie X)

Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel kleine lengte en skeletdysplasie

Hereditaire Multipole Osteochondromen
Lipodystrofie
LYNCH syndroom**
Migraine, familiale hemiplegische
MODYY (Maturity Onset Diabetes of the Young)
Paragangliomen en/of feochromocytomen
Polycysteuze nierziekte (basis genpanel)***

Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel cysteuze nierziekten

Polyglutamine repeat ziektes
Polyposis coli, adenomateus**
Skeletspierkanalopathieën
Spierdystrofieën / Myopathieën (basis genpanel)***

Alias

HBOC-panel
CHA-panel
CSS-panel
CRC-panel
EA-panel
Melanoompanel
PaCa-panel
Groeipanel

HMO panel
LIPO-panel
Lynchpanel
FHM-panel
Diabetespanel / MODYScan
PGL-panel
PKD-panel

PolyQ
Poliëppanel
Kanalopathieënpanel
Spierpanel / MuscleScan

Voor een overzicht van alle genen in de genpanels zie: <https://www.lumc.nl/over-het-lumc/afdelingen/klinische-genetica/genpanels/>

- * Dit betreft genpanel analyse met een gegarandeerde volledige dekking van de core genen.
Gebruik voor (genpanel analyse op basis van) Whole Exome Sequencing (WES) het "Aanvraagformulier voor exoomsequencing"
<https://www.lumc.nl/over-het-lumc/afdelingen/klinische-genetica/aanvraagformulieren/>
- ** Alleen aan te vragen door klinisch geneticus
- *** Dit betreft de basis genpanels:
Kleine lengte met 20 genen (waaronder SHOX en Turner analyse (monosomie X))
Polycysteuze nierziekten met 5 genen (waaronder PKD1)
Spierdystrofieën / Myopathieën met 60 genen

Gebruik voor analyse van de uitgebreide genpanels middels WES (kleine lengte/skeletdysplasie met 396 genen, Cysteuze en Ciliopathie nierziekten met 167 genen en Spierziekten met 400 genen) het "Aanvraagformulier voor exoomsequencing".

NB. NGS wordt verricht bij GenomeScan B.V.

Genoomonderzoek

Gebruik voor WES het "aanvraagformulier voor exoomsequencing".

Verstandelijke of lichamelijke ontwikkelingsstoornis, wel/niet met congenitale afwijkingen
Microdeletiesyndroom, toelichten:
Groeistoornissen
Dragerschap onderzoek n.a.v. eerder CNV resultaat

onderzoek

CNV analyse
CNV analyse
CNV analyse
CNV analyse

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

Bloedziekten

- | | | |
|---|--------|-------|
| o Hemochromatose | Type 1 | o HFE |
| o Hemofilie (<i>Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen</i>) | Type A | o F8 |
| | Type B | o F9 |
| o Hemoglobinopathie/thalassemie | | |

N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinopathie onderzoek

Diabetes

- | | | |
|---|-------------|---------------|
| o Hyperproinsulinemie | | o INS |
| o Insuline afhankelijke diabetes | | o INS |
| o MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness) | o m.3243A>G | o tRNALEU/UUR |
| o MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) | Type 1 | o HNF4A |
| | Type 2 | o GCK |
| | Type 3 | o HNF1A |
| | Type 4 | o PDX1 |
| | | (IPF1) |
| | Type 5 | o HNF1B |
| | Type 6 | o NEUROD1 |
| | Type 10 | o INS |
| o PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus) | | o GCK |
| | | o INS |
| | | o KCNJ11 |
| o Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie | | o GCK |
| | | o KCNJ11 |

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

Groeistoornissen/skeletafwijkingen

o Achondroplasie	Type Maroteaux	o FGFR3
o Acromesomele dysplasie		o NPR2
o NPR2-gerelateerde grote lengte		o NPR2
o Erfelijke Multipel Osteochondromen		o EXT1
		o EXT2
o Hypochondroplasie		o FGFR3
o Kleine lengte (geproportioneerd)		o GH1
		o GHR
		o GHSR
		o IGF1
		o IGF1R
		o IGFALS
		o STAT5B
o Kleine lengte (osteochondritis dissecans)		o ACAN
o Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis)		o SHOX
o Multipel epifysaire dysplasie		o COMP
o Pseudoachondroplasie		o COMP
o Thanatofore dysplasie		o FGFR3
o Van Buchem's ziekte		o VBCH

Immuunsysteem

o Chilblain lupus	Type 1	o TREX1
o Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden		o CYBB
o Lymfoproliferatief syndroom		o XLP
o Mediterrane koorts, familiale (FMF)		o MEFV
o Wiskott-Aldrich syndroom		o WAS

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

Kanalopathieën

o Hyperkaliëmische periodieke paralyse (HYPP)	Type 1 Type 2	o SCN4A
o Hypokaliëmische periodieke paralyse (HOKPP)		o CACNA1S
o Myotonia congenita (Thomsen, Becker)		o SCN4A
o Myotonia permanens/fluctuans		o CLCN1
o Paramyotonia congenita		o SCN4A

Neurogenetica

o Aicardi-Goutières syndroom	Type 1	o TREX1
o Alternierende hemiplegie op kinderleeftijd	Type 2	o ATP1A3
o CADASIL		o NOTCH3
o CARASIL/ CADASIL	Type 2	o HTRA1
o Dentatorubro-Pallidoluysische Atrofie (DRPLA)		o ATN1
o Episodische ataxie Type 2		o CACNA1A
o Hersenbloedingen, erfelijke (HCHWA-D)		o APP
o Huntington (HD), ziekte van		o HTT
o Huntington, disease-like 2 (HDL2)		o JPH3
o Hyperekplexia (familiaire Startle disease)		o GLRA1
		o GLRB
		o SLC6A5
o Migraine, familiale hemiplegische (FHM)		o ATP1A2
		o CACNA1A
		o SCN1A
o Myoclonie dystonie		o SGCE
o Neuronale Ceroid Lipofuscinose (NCL)	Juveniel	o CLN3
	Laat infantiel	o TPP1 (CLN2)
	Laat infantiel	o CLN6
	Laat infantiel	o CLN8
	Laat infantiel/adult	o PPT1 (CLN1)
o Paroxysmale torticollis		o CACNA1A
o Polyglutamine repeat ziektes		o CACNA1A, TBP, ATXN1, ATXN7, ATXN2, ATXN3 en ATN1
o Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL)		o TREX1

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

Oncogenetica

*Alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus

o	Borst- en ovariumkanker, erfelijk*		ATM
			BARD1
			BRCA1
			BRCA2
			CHEK2
			PALB2
			RAD51C
			RAD51D
o	Clear cell meningioma / Familial multiple meningioma*	CCM	o SMARCE1
			o SMARCB1
o	FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*		o CDK4
			o CDKN2A
			o POT1
			o BAP1
			o MITF
o	Gastro-Intestinale Stromale Tumoren (GIST, Carney-Stratakis syndroom)		o SDHA
			o CDC73
o	Hyperparathyreoïdie kaaktumor syndroom (HPT-JT/HRPT2)		o MLH1
			o MSH2 (incl. EPCAM)
o	Lynch syndroom (HNPCC)*		o MSH6
			o PMS2
			o JAK2
			(p.Val617Phe)
			o MPN-combi:
			JAK2 exon 12 & exon 14
o	Myelo-proliferatieve neoplasie (MPN, somatische mutatie)		(p.Val617Phe), MPL
			exon 10 en CALR exon 9
o	Niercelcarcinoom, erfelijk (Renal Cell Carcinoma RCC)		o SDHB

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
o Paragangliomen en/of feochromocytomen		o MAX o SDHA o SDHAF2 o SDHB o SDHC o SDHD o TMEM127
o Polyposis coli, adenomateus*	FAP1	o APC (incl. GREM1)
	MAP	o MUTYH
	NAP	o NTHL1
	PPAP	o POLD1
	PPAP	o POLE
	FAP4	o MSH3
o Rhabdoid tumor predispositie syndroom (RTPS)*	RTPS1	o SMARCB1
	RTPS2	o SMARCA4
o Small cell carcinoma of the ovary, * hypercalcemic type	SCCOHT	o SMARCA4
	SCCOHT	o SMARCB1
o Schwannomatose*		o SMARCB1
Polycysteuze nierziekte		
o Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD)	Dominant	PKD1 PKD2
Autosomaal dominante polycysteuze nier- en leverziekte (ADPKLD)	Dominant	GANAB
Autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD)	Recessief	PKHD1
Renal cysts and diabetes syndrome (RCAD)	Dominant	HNF1B
Spierdystrofieën / Myopathieën		
Slow-channel congenitale myasthenie syndroom-4A (CMS4A)	Type 4A	CHRNE
Congenitale myasthenie syndroom-5 (CMS5)	Type 5	COLQ
Congenitale myasthenie syndroom -9 (CMS9) geassocieerd met with AChR deficiency	Type 9	MUSK
Congenitale myasthenie syndroom-10 (CMS10)	Type 10	DOK7
Congenitaal myastheen syndroom-11 (CMS11) geassocieerd met acetylcholine receptor deficiëntie	Type 11	RAPSN

Aandoening		Type	Gen/Onderzoek
o	Congenitale myasthenie syndroom-14 (CMS14)	Type 14	ALG2
	Congenitale myasthenie syndroom-15 (CMS15)	Type 15	ALG14
	Duchenne en Becker		DMD alleen MLPA
			DMD alleen sequencen
			DMD MLPA, indien negatief direct gevolgd door sequencen
	Emery-Dreifuss (X-gebonden)	Type 1	EMD
	Facioscapulohumerale (FSHD)	Type 2	Rearrangement chromosoom 4
	(Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen)		SMCHD1
			LRIF1
o	Spierdystrofieën	Myofibrillar myopathy	DNMT3B
		Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	MYOT
		Rippling muscle disease	LMNA
			CAV3
		LGMD D4 / R1	CAPN3
		LGMD R2	DYSF
		LGMD R5	SGCG
		LGMD R3	SGCA
		LGMD R4	SGCB
		LGMD R6	SGCD
		LGMD R7	TCAP
		LGMD R8	TRIM32
		LGMD R9	FKRP
		LGMD R12	ANO5
o	Miyoshi (MMD3)		ANO5
o	Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem		MICU1
Stofwisselingsziekten			
o	Bijnierhypoplasie, congenitale		NR0B1 (DAX1)
o	Cystinurie		SLC3A1
			SLC7A9

<u>Aandoening</u>	<u>Type</u>	<u>Gen/Onderzoek</u>
Syndroomdiagnostiek		
o Coffin-Siris syndroom		o ARID1A
		o ARID1B
		o SMARCA4
		o SMARCB1
		o SMARCE1
o Ellis van Creveld syndroom		o EVC
		o EVC2
		o CKAP2L
o Filippi syndroom		o NFIX
o Marshall-Smith syndroom		o SMARCA2
o Nicolaides-Baraitser syndroom		o B3GLCT
o Peters Plus syndroom		(B3GALT)
o Pitt-Hopkins syndroom		o TCF4
o Rubinstein-Taybi syndroom		o CREBBP
		o EP300
		o NSD1
o Sotos syndroom		o DNMT3A
		o NFIX
		o SETD2
o Sotos-like syndroom		o HIST1H1E
		o 1q21.1 deletie en
		RBM8A SNP
o TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom		o EZH2
o Weaver syndroom		
Overige		
o Hypocalciurische Hypercalcemie, familiale (FHH)		o CASR
		o GNA11
		o AP2S1
o Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD)		o MBTPS2
o X-gebonden TSH deficiëntie en macroorchidisme		o IGSF1