

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

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

patiëntsticker / volledig invullen

Postadres:
 LUMC, Gebouw 2
 KG, Genoomdiagnostiek, S-6-P
 Bezoekadres/ koeriersdienst :
 Einthovenweg 20, 2333 ZC Leiden

Antwoordnummer 10392, 2300 WB Leiden

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

* VERPLICHTE VELDEN

PROCEDURE: Materiaal dient voorzien te zijn van naam/patiëntnummer en geboortedatum.

MATERIAAL: 8-10ml EDTA bloed (neonaten _ 2,5 ml), of DNA (1 stuk > 5 µg)

TRANSPORT: Bij kamertemperatuur op bovenstaand adres. Kan per post verstuurd worden.

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.

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

Bezwaar nader gebruik restmateriaal: ja nee

AANVRAGEND ARTS

Indien arts-assistent, naam supervisor

ZH/instelling

Adres

Postcode / Plaats

Datum afname

AGB code

Afdeling/specialisme

Telefoon

Uw ref nr.

Cc. Uitslag

AANDOENINGSGBIED Voor een overzicht van alle genen in de genpanels zie

<https://www.lumc.nl/org/clinische-genetica/patientenzorg/aanvragen-laboratoriumdiagnostiek/Genpanels/>

Beenmergfalen (BMF)*

Bewegingsstoornis

Congenitale hartafwijkingen*

Cysteuze nierziekte/Ciliopathienierziekte

Congenitaal Myastheen Syndroom

Erfelijke hersenvaatziektes en beroertes

Grote lengte

Gerande Vacuolen

Kleine lengte en skeletdysplasie (uitgebreid panel)**

Oncologische aandoeningen***#

Rhabdomyolyse

Sotos en Sotos-like syndromen*

Spieraandoeningen

Plotse Hartdood***

Verstandelijke beperking en/ of congenitale afwijkingen*#

* Inclusief genoombrede CNV analyse

** Indien u diagnostiek voor ons basis genpanel (18 genen, waaronder SHOX) wilt aanvragen verzoeken wij u ons aanvraagformulier "MOLECULAIR

GENETISCH ONDERZOEK" te gebruiken.

***Alleen intern aanvragen

alleen aan te vragen in overleg met Klinisch geneticus

TYPE ANALYSE

Genpanel analyse (geen informed consent formulier nodig)

Genpanel analyse gevolgd door exoombrede analyse* (informed consent formulier en bloed van beide ouders nodig)

Heranalyse bestaande WES data

Familie-onderzoek n.a.v. WES resultaat. Gen

*Indien in het genpanel geen genetische oorzaak is gevonden. **Voor deze analyse is betrokkenheid van een klinisch geneticus noodzakelijk**

NB. Sequencing wordt verricht bij GenomeScan B.V.

DNA reeds aanwezig van:

Index patiënt

Ouders

Anders, nl

KLINISCHE VRAAGSTELLING

bevestiging klinische diagnose Familierelatie tot index patiënt:

ouder voor trio-analyse Naam en geboortedatum index patiënt :

opslag

RUIMTE VOOR KLINISCHE INFORMATIE en/of **STAMBOOM** (geef met pijltje aan welke persoon het betreft)

Klinische informatie bij voorkeur als HPO-termen aangeven
 consanguïniteit

IN TE VULLEN DOOR PATIENTENSECRETARIAAT:

Datum ontvangst:

Paraaf ontvangst:

Materiaal en aantal: Bloed / DNA

Familienummer:

Alleen formulier

KLINISCHE INFORMATIE

Algemeen

leeftijd diagnose:

Reeds verricht genetisch onderzoek:

Zwangerschapsduur:

Geboortegewicht (gram):

Geboortelengte (cm):

Hoofdomtrek (cm):

Meest recente metingen, d.d.:

Lengte:	<-2 SDS/	-2SDS tot +2SDS/	>+2SDS	CM	SDS
Gewicht:	<-2 SDS/	-2SDS tot +2SDS/	>+2SDS		
Schedelomtrek:	<-2 SDS/	-2SDS tot +2SDS/	>+2SDS		

failure to thrive

ontwikkelingsachterstand:

- motorisch
- spraak/taal

verstandelijke beperking:

mild matig ernstig

Dysmorfe kenmerken:

- Nee
- Ja nl:

Congenitale hartafwijking, nl

Zenuwstelsel:

- autisme
- epilepsie
- anders:

Overige orgaansystemen:

.....

In te vullen bij aanvraag WES panel groeistoornissen en/of skeletdysplasie:

Zithoogte/lengte (SDS):

Lengte moeder: cm

Lengte vader: cm

Target height: cm SDS

Puberteitstadia dd A P G testesvolume A P M

Indien mogelijk groeicurve toevoegen.

Skeletleeftijd: bij kalenderleeftijd

IGF-I dd waarde nmol/l of ng/ml (SDS)

IGFBP-3 dd waarde mg/l (SDS)

GH provocatietest: max oploop groeihormoon: mU/l

IGF-I generatietest verricht? ja nee Uitslag: