

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

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

\* VERPLICHTE VELDEN

patiëntensticker / 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](mailto:genoomdiagnostiek@lumc.nl) Website:  
[www.LUMC.nl/klingen](http://www.LUMC.nl/klingen)

**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](http://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: