

Eigennaam + voorletters
Naam echtgenoot / partner
Straatnaam en huisnummer
Postcode en woonplaats
Geboortedatum
Geslacht
Burgerservicenummer

patiëntsticker / volledig invullen

Postadres:

LDGA
LUMC - gebouw 2, Postzone S-06-P
Eindhovenweg 20, 2333 ZC Leiden
Postbus 9600, 2300 RC Leiden

Secretariaat:

Tel. : 0715269800
Fax : 0715268276
Email : ldga@lumc.nl
Website : www.lumc.nl/klingen

PROCEDURE: Materiaal dient voorzien te zijn van naam/patiëntnummer en geboortedatum.
MATERIAAL: 2 buizen EDTA bloed (7-10 ml; bij neonaten 2 buizen $\geq 2,5$ ml), of DNA (2 stuks > 5 μ g)
TRANSPORT: Bij kamertemperatuur op bovenstaand adres. Kan per post verstuurd worden.
FORMULIER: Volledig invullen s.v.p. (**per persoon één formulier**). Pagina met patiënten-informatie **meegaven** aan patiënt!
Voor onze geldende criteria voor laboratorium aanvragen, zie www.lumc.nl/klingen.

AANVRAGEND ARTS :	Telefoon :
Indien arts-assistent, naam supervisor:	
ZH/instelling :	Afdeling/specialisme: :
Adres :	AGB code :
Postcode / Plaats :	Uw ref nr. :
Datum afname :	Cc. Uitslag :

AANDOENINGSGBIED

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Bewegingsstoornis | <input type="checkbox"/> Grote lengte* |
| <input type="checkbox"/> Congenitale hartafwijkingen | <input type="checkbox"/> Spieraandoeningen |
| <input type="checkbox"/> Kleine lengte* | <input type="checkbox"/> Oncologische aandoeningen (alleen in overleg) |
| <input type="checkbox"/> Skeletdysplasie | <input type="checkbox"/> Verstandelijke beperking en/of congenitale afwijkingen |
- * geen verdenking skeletdysplasie

TYPE ANALYSE

- Genpanelanalyse (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
 ouder voor trio-analyse Familierelatie tot index patiënt:
 opslag Naam en geboortedatum index patiënt :

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

- 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

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

Dysmorphe 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:.....

Leids Universitair Medisch Centrum
afdeling Klinische Genetica

DIT GEDEELTE MEEGEVEN AAN PATIENT

PATIENTENINFORMATIE

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, urine, stukje huid, wangslijmvlies, vlokken/vruchtwater) afgenomen voor chromosomen-, DNA-, of biochemisch onderzoek naar een bepaalde aandoening. Nadat het diagnostisch onderzoek of de test is gedaan, blijft er meestal een kleine hoeveelheid van het materiaal over, dat niet zomaar wordt vernietigd. Dit wordt 'restmateriaal' genoemd. Dit restmateriaal is vaak bruikbaar voor wetenschappelijk onderzoek naar deze aandoening.

Vrijwel alle kennis over gezondheid en ziekte is opgedaan door medisch-wetenschappelijk onderzoek. Dit onderzoek kan op verschillende manieren gebeuren. Soms door onderzoek bij één patiënt, soms worden gegevens van groepen van patiënten vergeleken met die van andere patiënten of gezonde personen en vaak ook door onderzoek in het laboratorium. Bij veel van dit wetenschappelijk onderzoek wordt restmateriaal van patiënten gebruikt. Dit gebeurt gecodeerd: dat wil zeggen dat de onderzoeker niet weet van wie het materiaal is; het is dus niet direct herleidbaar tot een individu. Alleen degene die het restmateriaal aan de onderzoeker gegeven heeft, heeft de sleutel van de code en weet ook wie de behandelend arts is. Binnen het laboratorium is een persoon aangewezen die de unieke code zal aanbrengen en die hiervoor verantwoordelijk is.

Als het voor het onderzoek wel nodig is dat de onderzoeker weet om wie het gaat, en het lichaamsmateriaal dus herleidbaar is, dient u hiervoor *uitdrukkelijk toestemming* te geven en zal dit van tevoren aan u worden gevraagd en met u worden besproken.

Soms gebeurt het dat de onderzoeker iets op het spoor komt dat direct voor een bepaalde patiënt van belang is. Degene die de sleutel van de code heeft zal dit aan de behandelend arts van de patiënt laten weten. Uw arts zal deze informatie dan met u bespreken.

Wat moet u doen?

- U hoeft niets te doen, als u *geen bezwaar* heeft tegen gebruik van uw restmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek waarbij de onderzoeker *geen beschikking heeft over uw persoonsgegevens*.
- Als u *wel bezwaar* heeft kunt u dit melden aan uw behandelend arts. Dit wordt aangetekend en doorgegeven aan het laboratorium, zodat het restmateriaal niet wordt gebruikt.
- Als u geen bezwaar heeft en wel geïnformeerd wil worden over resultaten, die voor u of voor uw familieleden van belang zijn, kunt u dit ook melden aan de behandelend arts.
- U wordt apart benaderd en geïnformeerd, indien er sprake is van onderzoek waarbij de onderzoeker *wel over uw persoonsgegevens* moet kunnen beschikken. Voor dit soort onderzoek is altijd uw *schriftelijke toestemming* nodig.

We hopen u zo voldoende informatie te hebben gegeven. De volledige tekst van deze patiënteninformatie kunt u nalezen op de website www.federa.org. De tekst en gedragsregels kunt u ook opvragen bij Federa - FMWV (Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen). Het adres is Erasmus MC, JNi WS Ae 409, FMWV, Postbus 2040, 3000CA Rotterdam.