

Eigenaam + voorletters \_\_\_\_\_  
 Naam echtgenoot / partner \_\_\_\_\_  
 Straatnaam en huisnummer \_\_\_\_\_  
 Postcode en woonplaats \_\_\_\_\_  
 Geboortedatum \_\_\_\_\_  
 Geslacht \_\_\_\_\_  
 Burgerservicenummer \_\_\_\_\_

_____ _____ _____ _____ _____ <b>patiëntsticker / volledig invullen</b>
--

**Postadres:**  
 LDGA  
 LUMC - gebouw 2, Postzone S-06-P  
 Einthovenweg 20, 2333 ZC Leiden  
 Postbus 9600, 2300 RC Leiden

**Secretariaat:**  
 Tel. : 0715269800  
 Fax : 0715268276  
 Email : [ldga@lumc.nl](mailto:ldga@lumc.nl)  
 Website : [www.lumc.nl/klingen](http://www.lumc.nl/klingen)

**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:** 2 buizen EDTA bloed (7-10 ml; bij neonaten 1 buis ≥ 2,5 ml), DNA (2 stuks), weefsel, vlokken (20 mg) of vruchtwater (15 ml).  
**RNA ONDERZOEK:** Gebruik "AANVRAAGFORMULIER RNA ONDERZOEK".

**TRANSPORT:** Bij kamertemperatuur op bovenstaand adres. Spoedmonsters en gekoeld materiaal per bode / koerier direct (laten) bezorgen. EDTA bloed en DNA kan per post.

**FORMULIER:** Volledig invullen s.v.p. (**per persoon één formulier**). Pagina met patiënten-informatie **meegiven** aan patiënt!  
 Voor uitslagtermijnen diagnostiek en voor onze geldende criteria voor laboratorium aanvragen, zie [www.lumc.nl/klingen](http://www.lumc.nl/klingen).

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

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

declaratie op ander familielid: Naam: ..... Geboortedatum: .....

**KLINISCHE VRAAGSTELLING**

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> bevestiging / uitsluiting klinische diagnose<br><input type="checkbox"/> dragerschapbepaling (bij recessieve aandoeningen)<br><input type="checkbox"/> presymptomatisch onderzoek<br><input type="checkbox"/> onderzoek t.b.v. familieleden | <input type="checkbox"/> prenataal onderzoek ( <b>vooraf aanmelden</b> )<br><input type="checkbox"/> opslag voor toekomstig onderzoek, reden:<br><input type="checkbox"/> Onderzoek t.b.v. interpretatie van variant bij indexpatiënt |
|--|---|

**GEN(EN) / ONDERZOEK: ... (voor overzicht zie volgende pagina's)**

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

Bekende mutatie: ja, nl: ...      LDGA Familienummer (F-nr.): ...

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

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*	Alias
<b>Zie volgende pagina's voor het aanvragen van individuele genen</b>	
o Borst- en ovariumkanker	HBOC-panel
o Cerebrale angiopathieën/adult-onset leukoencefalopathieën	CHA-panel
o Coffin-Siris / Nicolaides-Baraitser syndroom	CSS-panel
o Colorectaal carcinoom**	CRC-panel
o FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)**	Melanoompanel
o Groeistoornissen ***	Groeipanel
o LYNCH syndroom**	Lynchpanel
o MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)	Diabetespanel MODYScan
o Paragangliomen en/of feochromocytomen	PGL-panel
o Polyposis coli, adenomateus**	Polieppanel
o Spierdystrofieën / Myopathieën***	Spierpanel MuscleScan

Voor een overzicht van alle genen in de genpanels zie <https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/aanvragen-laboratoriumdiagnostiek/Genpanels/>

\* Dit betreft genpanel analyse met een gegarandeerde volledige dekking van de core genen.  
Het aanvragen van moleculair genetisch onderzoek van individuele genen kunt u op de volgende pagina's aankruisen.

Gebruik voor genpanel analyse op basis van Whole Exome Sequencing (WES) het "AANVRAAGFORMULIER VOOR EXOOMSEQUENCING".

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

\*\* Alleen aan te vragen door klinisch geneticus

\*\*\* Gebruik voor Whole Exoom Sequencing (WES) het "AANVRAAGFORMULIER VOOR EXOOMSEQUENCING".

NB. NGS wordt verricht bij GenomeScan B.V. (m.u.v. het melanoom- en PGL-panel)

Genoomonderzoek***	Onderzoek
o Verstandelijke of lichamelijke ontwikkelingsstoornis, al dan niet gepaard met congenitale afwijkingen	o Arraydiagnostiek
o Microdeletiesyndroom (toelichten).....	o Arraydiagnostiek
o Groeistoornissen	o Arraydiagnostiek
o Dragerschap onderzoek n.a.v. array bevinding	o Arraydiagnostiek

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
<b>Bloedziekten</b>		
o Hemochromatose	Type 1	o HFE
o Hemofilie	Type A	o F8
	Type B	o F9
o Hemoglobinoopathie/thalassemie N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinoopathie onderzoek		
<b>Diabetes</b>		
o Hyperproinsulinemie		o INS
o Insuline afhankelijke diabetes		o INS
o MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness)		o m.3243A>G 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 7	o KLF11
	Type 10	o INS
o PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus)		o GCK
		o INS
		o KCNJ11
o Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie		o GCK
		o KCNJ11
<b>Groeistoornissen/skeletafwijkingen</b>		
o Achondroplasie		o FGFR3
o Acromesomele dysplasie	Type Maroteaux	o NPR2
o Grote lengte		o NPR2
o Erfelijke Multipiele 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 Multipiele epifysaire dysplasie		o COMP
o Pseudoachondroplasie		o COMP
o Thanatofore dysplasie		o FGFR3
o Van Buchem's ziekte		o VBCH
<b>Immuunsysteem</b>		
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
<b>Kanalopathieën</b>		
o Hyperkaliëmie periodieke paralyse (HYPP)		o SCN4A
o Hypokaliëmie periodieke paralyse (HOKPP)	Type 1	o CACNA1S
	Type 2	o SCN4A
o Myotonia congenita (Thomsen, Becker)		o CLCN1
o Myotonia permanens/fluctuans		o SCN4A
o Paramyotonia congenita		o SCN4A

<b>Neurogenetica</b>		
o Aicardi-Goutières syndroom	Type 1	o TREX1
o Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd	Type 2	o ATP1A3
o CADASIL		o NOTCH3
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 Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL)		o TREX1
<b>Oncogenetica</b>		
<i>*Alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus</i>		
o Borst- en ovariumkanker, erfelijk*		o BRCA1
		o BRCA2
		o PALB2
		o CHEK2 (c.1100delC)
		o BRIP1
		o RAD51C
		o RAD51D
o Clear cell meningeoom*	CCM	o SMARCE1
o FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*		o CDK4
		o CDKN2A
		o POT1
		o BAP1
o Gastro-Intestinale Stromale Tumoren (GIST, Carney-Stratakis syndroom)		o SDHA
o Hyperparathyroidie kaak/tumor syndroom		o CDC73
o Lynch syndroom (HNPCC)*		o MLH1
		o MSH2 (incl. EPCAM)
		o MSH6
		o PMS2
o Myelo-proliferatieve neoplasie (MPN, somatische mutatie)		o JAK2(p.Val617Phe)
		o JAK2 (exon 12) en CALR (exon 9)
o Niercelcarcinoom, erfelijk (Renal Cell Carcinoma (RCC))		o SDHB
o Paragangliomen en/of feochromocytomen		o MAX
		o SDHA
		o SDHAF2
		o SDHB
		o SDHC
		o SDHD
		o TMEM127

○ Polyposis coli, adenomateus*	FAP1	○ APC
	MAP	○ MUTYH (incl. GREM1)
	NAP	○ NTHL1
	PPAP	○ POLD1
	PPAP	○ POLE
	FAP4	○ MSH3
○ Rhabdoid tumor predispositie syndroom (RTPS)*	RTPS1	○ SMARCB1
	RTPS2	○ SMARCA4
○ Schwannomatose*		○ SMARCB1
<b>Polycysteuze nierziekte</b>		○
○ 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
<b>Spierdystrofiën</b>		
○ Western blotting (op spierbiopt)		○ <i>Eiwitdiagnostiek</i>
○ Congenitale myasthenia syndroom 11 geassocieerd met acetylcholine receptor deficiëntie (CMS11)		○ RAPSN
○ Duchenne en Becker		○ DMD <i>alleen MLPA</i>
		○ DMD <i>alleen sequencen</i>
		○ DMD <i>MLPA , indien negatief direct gevolgd door sequencen</i>
○ Emery-Dreifuss (X-gebonden)		○ EMD
○ Facioscapulohumerale (FSHD)	Type 1	○ Rearrangement chromosoom 4
	Type 2	○ SMCHD1

○ Limb Girdle	Type 1A	○ MYOT
	Type 1B	○ LMNA
	Type 1C	○ CAV3
	Type 2A	○ CAPN3
	Type 2B	○ DYSF
	Type 2C	○ SGCG
	Type 2D	○ SGCA
	Type 2E	○ SGCB
	Type 2F	○ SGCD
	Type 2G	○ TCAP
	Type 2H	○ TRIM32
	Type 2I	○ FKR1P
	Type 2L	○ ANO5
○ Miyoshi (MMD3)		○ ANO5
○ Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem		○ MICU1
<b>Stofwisselingsziekten</b>		
○ Bijnierhypoplasie, congenitale		○ NR0B1 (DAX1)
○ Cystinurie		○ SLC3A1
		○ SLC7A9
<b>Syndroomdiagnostiek</b>		
○ Coffin-Siris syndroom		○ ARID1A
		○ ARID1B
		○ SMARCA4
		○ SMARCB1
		○ SMARCE1
○ Ellis van Creveld syndroom		○ EVC
		○ EVC2
○ Filippi syndroom		○ CKAP2L
○ Marshall-Smith syndroom		○ NFIX
○ Nicolaides-Baraitser syndroom		○ SMARCA2
○ Peters Plus syndroom		○ B3GLCT (B3GALTL)
○ Pitt-Hopkins syndroom		○ TCF4
○ Rubinstein-Taybi syndroom		○ CREBBP
		○ EP300
○ Sotos syndroom		○ NSD1
○ Sotos-like syndroom		○ DNMT3A
		○ NFIX
		○ SETD2
		○ HIST1H1E
○ TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom		○ 1q21.1 deletie en RBM8A SNP
○ Weaver syndroom		○ EZH2
<b>Overige</b>		
○ Hyper/Hypo-calcemie, familiale		○ CASR
○ Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD)		○ MBTPS2
○ X-gebonden TSH deficiëntie en macroorchidisme		○ IGSF1

**Leids Universitair Medisch Centrum**  
**Afdeling Klinische Genetica**

## **DIT GEDEELTE MEEGEVEN AAN PATIENT**

---

### PATIENTENINFORMATIE

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, urine, stukje huid, wangslimvlies, 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](http://www.federa.org). De tekst en gedragsregels kunt u ook opvragen bij Federa - FMWV (Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen). Het adres is Erasmus MC, JN1 WS Ae 409, FMWV, Postbus 2040, 3000CA Rotterdam.