

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

patiëntensticker / volledig invullen

* VERPLICHTE VELDEN

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

- 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 laboratoriaaanvragen 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)
 presymptomatisch 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 / Nicolaïdes Baraitser syndroom
Colorectaal carcinoom**
Episodische Ataxie
FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole Melanoma)**
Familiaire 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
Polieppanel
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

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

N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinopathie onderzoek

Diabetes

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

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

Groeistoornissen/skeletafwijkingen

<input type="checkbox"/> Achondroplasie		<input type="checkbox"/> FGFR3
<input type="checkbox"/> Acromesomele dysplasie	Type Maroteaux	<input type="checkbox"/> NPR2
<input type="checkbox"/> NPR2-gerelateerde grote lengte		<input type="checkbox"/> NPR2
<input type="checkbox"/> Hereditaire Multipele Osteochondromen		<input type="checkbox"/> EXT1
		<input type="checkbox"/> EXT2
<input type="checkbox"/> Hypochondroplasie		<input type="checkbox"/> FGFR3
<input type="checkbox"/> Kleine lengte (geproportioneerd)		<input type="checkbox"/> GH1
		<input type="checkbox"/> GHR
		<input type="checkbox"/> GHSR
		<input type="checkbox"/> IGF1
		<input type="checkbox"/> IGF1R
		<input type="checkbox"/> IGFALS
		<input type="checkbox"/> STAT5B
<input type="checkbox"/> Kleine lengte (osteochondritis dissecans)		<input type="checkbox"/> ACAN
<input type="checkbox"/> Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis)		<input type="checkbox"/> SHOX
<input type="checkbox"/> Multipele epifysaire dysplasie		<input type="checkbox"/> COMP
<input type="checkbox"/> Pseudoachondroplasie		<input type="checkbox"/> COMP
<input type="checkbox"/> Thanatofore dysplasie		<input type="checkbox"/> FGFR3
<input type="checkbox"/> Van Buchem's ziekte		<input type="checkbox"/> VBCH

Immuunsysteem

<input type="checkbox"/> Chilblain lupus	Type 1	<input type="checkbox"/> TREX1
<input type="checkbox"/> Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden		<input type="checkbox"/> CYBB
<input type="checkbox"/> Lymfoproliferatief syndroom		<input type="checkbox"/> XLP
<input type="checkbox"/> Mediterrane koorts, familiale (FMF)		<input type="checkbox"/> MEFV
<input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich syndroom		<input type="checkbox"/> WAS

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

Kanalopathieën

- | | | |
|---|--------|-----------|
| o Hyperkaliëmische periodieke paralyse (HYPP) | | o SCN4A |
| o Hypokaliëmische 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 |

Neurogenetica

- | | | |
|--|----------------------|---|
| o Aicardi-Goutières syndroom | Type 1 | o TREX1 |
| o Alternerende 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 | Hyperparathyreoïdie kaaktumor syndroom (HPT-JT/HRPT2) | 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 MPN-combi:
JAK2 exon 12 & exon 14
(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
	Congenitale myasthenie syndroom-14 (CMS14)	Type 14 ALG2
	Congenitale myasthenie syndroom-15 (CMS15)	Type 15 ALG14
o Duchenne en Becker		DMD alleen MLPA DMD alleen sequencen DMD MLPA, indien negatief direct gevolgd door sequencen
	Emery-Dreifuss (X-gebonden)	EMD
	Facioscapulohumerale (FSHD)	Type 1 Rearrangement
	(<i>Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen</i>)	Type 2 chromosoom 4
o Spierdystrofieën	Myofibrillar myopathy	SMCHD1
	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	LRIF1
	Rippling muscle disease	DNMT3B
	LGMD D4 / R1	MYOT
	LGMD R2	LMNA
	LGMD R5	CAV3
	LGMD R3	CAPN3
	LGMD R4	DYSF
	LGMD R6	SGCG
	LGMD R7	SGCA
	LGMD R8	SGCB
	LGMD R9	SGCD
	LGMD R12	TCAP
o Miyoshi (MMD3)		TRIM32
o Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem		FKRP
		ANO5
		ANO5
		MICU1
Stofwisselingsziekten		
o	Bijnierhypoplasie, congenitale	NR0B1 (DAX1)
o	Cystinurie	SLC3A1
		SLC7A9

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
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 Filippi syndroom		o CKAP2L
o Marshall-Smith syndroom		o NFIX
o Nicolaides-Baraitser syndroom		o SMARCA2
o Peters Plus syndroom		o B3GLCT (B3GALTL)
o Pitt-Hopkins syndroom		o TCF4
o Rubinstein-Taybi syndroom		o CREBBP o EP300
o Sotos syndroom		o NSD1
o Sotos-like syndroom		o DNMT3A o NFIX o SETD2 o HIST1H1E
o TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom		o 1q21.1 deletie en RBM8A SNP
o Weaver syndroom		o EZH2
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