



# Aanvraagformulier DNA Diagnostiek



Academisch Medisch Centrum

Universiteit van Amsterdam

Registratienr. 152

## Per bloedmonster een nieuw formulier inzenden Indien mogelijk ponsplaatje afdruk/sticker, volledig invullen

Academisch Medisch Centrum  
Afdeling Genoomanalyse  
Laboratorium voor Neurogenetica  
K2-252  
Postbus 22660  
1100 DD Amsterdam

Afgifte materiaal: Kamer K2-252  
Telefoonnummer:  
020 – 566 3846  
020 – 566 3793  
Fax nummer:  
020 - 566 9312

Klinisch moleculair genetici  
Prof. Dr. Frank Baas, Hoofd  
Dr. Ir. Fred van Ruissen

Email:  
[genoomanalyse@amc.uva.nl](mailto:genoomanalyse@amc.uva.nl)

Patiëntnummer	:	
Naam + Voorletters	:	
Adres	:	
Postcode	:	
Woonplaats	:	
Geboortedatum	:	
Geslacht	:	Man/Vrouw
<b>Verzekeringsmij.</b>	:	
<b>Polisnummer</b>	:	
<b>BSN nummer</b>	:	
Huisarts	:	
Adres	:	
Postcode+Woonplaats	:	
Telefoonnummer	:	

Aanvrager	Uw kenmerk
Naam	CC uitslag
Zh/Instelling	Zh/Instelling
Afdeling	Afdeling
Adres	Adres
Postcode+Plaats	Postcode/Woonplaats
Tel. Nr.	Faxnummer
E-mail	Datum afname

<b>Vraagstelling</b>	<input type="checkbox"/> Dragerschaponderzoek
<input type="checkbox"/> Bevestigen/uitsluiten diagnose	Mutatie: .....
<input type="checkbox"/> Presymptomatisch onderzoek	<input type="checkbox"/> Opslag voor toekomstig onderzoek
<input type="checkbox"/> (Vorbereidend) Prenataal onderzoek	<input type="checkbox"/> Onderzoek
	<input type="checkbox"/> Andere vraagstelling

**Wij accepteren alleen materiaal met VOLLEDIG ingevuld formulier  
DUS OOK KLINISCHE DATA  
ELKE buis MOET voorzien zijn van NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

### MATERIAAL

- Per onderzoek zijn minimaal 2 buizen van 7 ml EDTA (ontstold) bloed nodig
- Bij voorkeur binnen een dag na afname opsturen
- Datum bloedafname vermelden
- Bloed nooit invriezen, maar bij kamertemperatuur verzenden
- Geen bloed inzenden na recente bloedtransfusie!
- Prenataal onderzoek wordt alleen in overleg geaccepteerd.

### VERZENDING

- Duidelijk volledige NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT op de bloedbuizen vermelden
- Verzenden van maandag t/m vrijdag

### Door DNA-LAB in te vullen

NB nummer:

DNA nummer

Projectcode:

Paraaf ontvanger:

Datum binnenkomst:

2D-Barcode

### Is er al eerder materiaal van een familielid/partner ingestuurd?

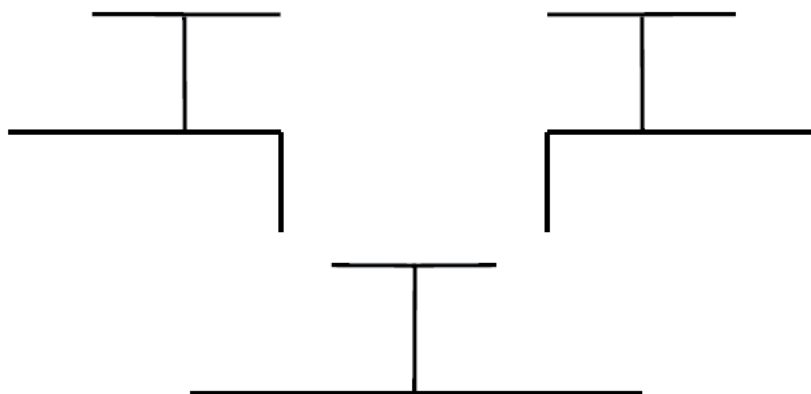
- Ja (patiënt)  
 Ja (familieleden, TABEL INVULLEN)  
 Familienummer:  
 DNA-nummer(s):

Nee

**Bekende mutatie, nl:** .....

### Stamboom

Te onderzoeken persoon met een (♣) aangeven. Aangedane personen volledig arceren, dragers/draagsters half arceren.



### Gegevens van al eerder onderzochte familieleden.

Nr. in stamboom	Naam (volledig)	Geboortedatum	M/V	Relatie tot adviesvrager

### Klinische informatie

### Neurografie

Zenuw	Ulnaris	Medianus
Geleidingssnelheid	m/s	m/s
CMAP amplitude	mV	mV

**Indicaties**
**Neuropathieën**

Ziektebeeld	Gen	Termijn (mnd)
<b>Erfelijke drukneuropathie (HNPP)</b>		
<input type="checkbox"/> Deletie PMP22	PMP22	2
<input type="checkbox"/> Deletie PMP22 + Sequencing PMP22	PMp22	2
<b>Ziekte van Charcot Marie Tooth type 1</b>		
<input type="checkbox"/> Duplicatie PMP22 CMT1A		2
<input type="checkbox"/> Duplicatie PMP22 +sequencing als pakket		
CMT1A	PMP22	2
CMT1B	MPZ	2
CMTX	GJB1	2
CMT1C	LITAF	2
CMT1D	EGR2	2
CMT1F	NEFL	2
<b>Ziekte van Charcot Marie Tooth type X</b>		
<input type="checkbox"/> CMTX	GJB1	2
<b>Ziekte van Charcot Marie Tooth type 2</b>		
<input type="checkbox"/> <b>Pakket 1</b>		
CMT2A	MFN2	2
CMT2I/2J	MPZ	2
CMTX	GJB1	2
<input type="checkbox"/> <b>Pakket 2</b>		
<b>(Na overleg en extra klinische informatie)</b>		
CMT2K	GDAP1	2
CMT2E	NEFL	2
CMT2D	GARS	2
<input type="checkbox"/> CMT2B	RAB7A	2
<input type="checkbox"/> CMT2F	HSPB1	2
<input type="checkbox"/> CMT2L	HSPB8	2
<input type="checkbox"/> CMT2C	TRPV4	2
<input type="checkbox"/> CMT2B1 (AR)	LMNA	2
<input type="checkbox"/> CMT2M	DNM2	2
<input type="checkbox"/> CMT2	LRSAM1	3
<b>Ziekte van Charcot Marie Tooth Type 4</b>		
<input type="checkbox"/> CMT4A	GDAP1	2
<input type="checkbox"/> CMT4B	MTMR2	2
<input type="checkbox"/> CMT4C	SH3TC2	2
<input type="checkbox"/> CMT4D/HMSN-LOM	NDRG1	2
<input type="checkbox"/> CMT4J	FIG4	2
<input type="checkbox"/> CMT4H	FGD4	2
<input type="checkbox"/> CCFDN	CTDP1	2
<b>Hereditaire sensorische en autonome neuropathie</b>		
<input type="checkbox"/> HSAN I	SPTLC1	3
<input type="checkbox"/> CMT2B	RAB7A	2
<input type="checkbox"/> HSAN II	HSN2	2
<input type="checkbox"/> HSAN V	NGFb	2
<input type="checkbox"/> HMN/dSMA	TRPV4	2
<b>Distale Hereditaire Motorische Neuropathie</b>		
<input type="checkbox"/> HMN II	HSPB1/HSPB8	2
<input type="checkbox"/> HMN V	GARS/BSCL2	2
<input type="checkbox"/> HMN/ALS-4	SETX	3
<b>Hereditaire neuralgische amyotrofie</b>		
<input type="checkbox"/> HNA	SEPT9	3

## Anders

### Ziektebeeld

#### Ponto-Cerebellaire Hypoplasie

- PCH2/4/5
- PCH2/4/5
- PCH2
- PCH2
- PCH1
- PCH6

### Gen

TSEN54-A307S  
 TSEN54-Hele gen  
 TSEN2  
 TSEN34  
 VRK1  
 RARS2

### Termijn (mnd)

2  
 2  
 2  
 2  
 2  
 2

### Dementie: Prion analyse

- Creutzfeldt-Jakob  
 (Bevat codon 129 analyse)

PRNP

2

### Myopathieën

- Myotubulaire myopathie

MTM1

2

### Dystonieën

- Myoclonie dystonie (DYT11)
- Torsie Dystonie (DYT1)
- Torsie Dystonie (DYT6)

SGCE  
 TOR1A  
 THAP1

2  
 2  
 2

### Amyotrofische lateraal sclerose

- ALS1
- ALS9
- ALS6
- ALS10
- ALS4
- ALS14
- ALS/FTD,ALS-FTD

SOD1  
 ANG  
 FUS  
 TARDBP  
 SETX  
 VCP  
 C9ORF72

2  
 2  
 2  
 2  
 3  
 3  
 3

### Overige aandoeningen

- Ziekte van Bethlem

COL6A1  
 COL6A2  
 COL6A3

3  
 3  
 3

(Alleen fragmenten met beschreven mutaties)