



Accreditatienummer 142 - EN/ISO 15189



DNA-Diagnostiek

Academisch Medisch Centrum
Afdeling Klinische Genetica, M1 – 107
Meibergdreef 9
1105 AZ AMSTERDAM
Postbus 22660
1100 DD AMSTERDAM

Dr. M.M.A.M. Mannens (Hoofd)
Dr. E.J.W. Redeker Dr. R.H. Lekanne dit Deprez
Dr. M. Alders Dr. M.P.R. Lombardi
Dr. H. Bikker Dr. Z.A. Bhuiyan

Tel.: +31 20 566 78 99
Fax: +31 20 566 93 89
kg_dna@amc.uva.nl

Ophthalmogenetica:

Nederlands Instituut Neurowetenschappen (NIN)

Prof. Dr. A.A.B. Bergen A.Bergen@nin.knaw.nl
Dr. R.J. Florijn R.Florijn@nin.knaw.nl
Tel.: +31 20 566 61 01

PONSPLAATJE (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):

Naam patiënt(e):

Geboorte datum:

Geslacht:

Adres:

Postcode:

Telefoon:

Verzekering:

Verzekeringsnr:

Uw kenmerk:

Huisarts:

Adres huisarts:

GEGEVENS AANVRAGEND ARTS (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):

Aanvragend arts: _____ Telefoon/sein: _____
Ziekenhuis: _____ E-mail: _____
Afdeling: _____ Datum afname: _____
Adres: _____ CC uitslag: _____
Postcode: _____

Is er al eens materiaal van een familiaid ingestuurd: Ja Nee

Naam: _____

Relatie: _____ Familienummer (indien bekend): P _____

Consanguïniteit in familie: Ja (geef aan in stamboom – blz. 4) Nee

VRAAGSTELLING:

- Bevestiging klinische diagnose
- Bevestiging klinische verdenking
- Dragerschapbepaling (recessieve aandoening)
- Presymptomatisch onderzoek
- Genotypering i.v.m. gewenst prenataal onderzoek
- Andere vraagstelling:

Wetenschappelijk onderzoek,
code:

SPOED – UITSLUITEND NA TELEFONISCH OVERLEG!

- Nee
- Ja
- S.v.p. uitslag vóór: _____
- Prenataal onderzoek: 2 - 3 weken
- Familiaire mutatie: 6 weken

Opslag voor toekomstige diagnostiek/
onderzoek
**S.v.p. aangeven welk(e) diagnostiek /
onderzoek (verplicht invullen)**

IN TE VULLEN DOOR MEDEWERKERS DNA-LABORATORIUM

Materiaal <input type="checkbox"/> BL <input type="checkbox"/> CV <input type="checkbox"/> FI <input type="checkbox"/> AMN <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Biopt.	<input type="checkbox"/> P	Datum binnenkomst	Onderzoeksnummer	Familienummer
	<input type="checkbox"/> PR			P
Hoeveelheid:	KG	Paraaf acceptatie	Paraaf registratie	DNA-nummer
				D /

Via onze website www.amc.nl, Medische afdelingen, Klinische Genetica of de website www.dnadiagnostiek.nl kunt u de meest recente versie van het aanvraagformulier downloaden.

Materiaal

Per onderzoek is 20 ml EDTA (ontstold) bloed nodig (kleine kinderen 5-10 ml). Duidelijk volledige **NAAM, GEBORTE DATUM** en **GESLACHT** op de bloedbuizen vermelden. Prenataal onderzoek en ander materiaal uitsluitend na telefonisch overleg (020 – 566 78 99).

Verzendings- & Verpakkingscondities

Zie bladzijde 4.

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van
NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
Cardiologisch			
<input type="checkbox"/> Primair elektrische ziekten s.v.p. aangeven		<input type="checkbox"/> Wolff-Parkinson-White syndroom	
<input type="checkbox"/> Brugada syndroom (<i>SCN5A</i>)	6	<input type="checkbox"/> <i>LAMP2</i>	3
<input type="checkbox"/> <i>JLN1 (KCNQ1)</i>	3	<input type="checkbox"/> <i>PRKAG2</i>	3
<input type="checkbox"/> <i>JLN2 (KCNE1)</i>	3	<input type="checkbox"/> Overig cardiologisch: ...	
<input type="checkbox"/> <i>LQT1 (KCNQ1)</i>	3	Diversen	
<input type="checkbox"/> <i>LQT2 (KCNH2)</i>	3	<input type="checkbox"/> Angelman syndroom; s.v.p. aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>LQT3 (SCN5A)</i>	6	<input type="checkbox"/> Methyleringstest	3
<input type="checkbox"/> <i>LQT5 (KCNE1)</i>	3	<input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (<i>UBE3A</i>)	3
<input type="checkbox"/> <i>LQT6 (KCNE2)</i>	3	<input type="checkbox"/> <i>UPD15 / deletie (bij afw. methylering)</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>LQT7 (Andersen syndroom) (KCNJ2)</i>	2	<input type="checkbox"/> Angioneurotisch oedeem (<i>SERPING1</i>)	3
<input type="checkbox"/> <i>LQT8 (Timothy syndroom) (CACNA1C)</i>	3	<input type="checkbox"/> Azoö / oligospermie (Y-deleties)	2
<input type="checkbox"/> Atrial Standstill (<i>SCN5A</i>)	6	<input type="checkbox"/> Barth syndroom (<i>TAZ</i>)	3
<input type="checkbox"/> Sick sinus syndroom (<i>SCN5A</i>)	6	<input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann syndroom	
<input type="checkbox"/> Geleidingsstoornissen (<i>SCN5A</i>)	6	<input type="checkbox"/> Methyleringstest (LIT1 & H19)	3
<input type="checkbox"/> <i>SQT1 (KCNH2)</i>	3	<input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (<i>CDKN1C</i>)	3
<input type="checkbox"/> <i>SQT2 (KCNQ1)</i>	3	<input type="checkbox"/> <i>UPD11p15</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>LQT MLPA (KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2)</i>	2	(bij afw. methylering LIT1+H19)	
<input type="checkbox"/> <i>LQT pakket (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2, MLPA)</i>	6	<input type="checkbox"/> Carvajal syndroom (<i>DSP</i>)	6
<input type="checkbox"/> CPVT; s.v.p. aangeven		<input type="checkbox"/> Cherubisme (reuscel granuloom) (<i>SH3BP2</i>)	3
<input type="checkbox"/> <i>CASQ2</i>	3	<input type="checkbox"/> Cholestase; s.v.p. aangeven	
<input type="checkbox"/> <i>RYR2</i>	6	<input type="checkbox"/> <i>BRIC1 (ATP8B1)</i>	4,5
<input type="checkbox"/> ARVD; s.v.p. aangeven		<input type="checkbox"/> <i>PFIC1 (ATP8B1)</i>	4,5
<input type="checkbox"/> <i>DSC2</i>	4,5	<input type="checkbox"/> <i>BRIC2 (ABCB11)</i>	4,5
<input type="checkbox"/> <i>DSG2</i>	4,5	<input type="checkbox"/> <i>PFIC2 (ABCB11)</i>	4,5
<input type="checkbox"/> <i>DSP</i>	6	<input type="checkbox"/> LPAC syndroom (<i>ABCB4</i>)	4,5
<input type="checkbox"/> <i>JUP</i>	4,5	<input type="checkbox"/> <i>ICP (ABCB4)</i>	4,5
<input type="checkbox"/> <i>TMEM43</i>	4,5	<input type="checkbox"/> <i>PFIC3 (ABCB4)</i>	4,5
<input type="checkbox"/> <i>PKP2 (+ MLPA)</i>	4,5	<input type="checkbox"/> Cornelia de Lange syndroom	
<input type="checkbox"/> <i>RYR2</i>	6	<input type="checkbox"/> <i>NIPBL</i>	6
<input type="checkbox"/> ARVD pakket	4,5	<input type="checkbox"/> <i>SMC1A</i>	4,5
(<i>PKP2, DSP, DSG2, DSC2, JUP, TMEM43 + MLPA</i>)		<input type="checkbox"/> Cyclische/congenitale neutropenie (<i>ELA2</i>)	3
<input type="checkbox"/> Carney complex type 1 (<i>PRKAR1A</i>)	3	<input type="checkbox"/> Denys-Drash syndroom (<i>WT1</i>)	3
<input type="checkbox"/> Danon, ziekte van (<i>LAMP2</i>)	3	<input type="checkbox"/> Emery Dreifuss Musculaire dystrofie	
<input type="checkbox"/> Holt-Oram syndroom (<i>TBX5</i>)	3	<input type="checkbox"/> <i>EMD (STA)</i>	3
<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie; s.v.p. aangeven:		<input type="checkbox"/> <i>LMNA (+ MLPA)</i>	3
<input type="checkbox"/> Hypertrofische		<input type="checkbox"/> Fabry, ziekte van (<i>GLA</i>)	3
<input type="checkbox"/> Gedilateerde + <input type="checkbox"/> Geleidingsstoornis		<input type="checkbox"/> Familiaire Hypercholanemie (FHCA) (<i>BAAT</i>)	3
<input type="checkbox"/> Non compactie		<input type="checkbox"/> Fragiele X syndroom (<i>FMR1</i>)	2
<input type="checkbox"/> Restrictieve		<input type="checkbox"/> Frasier syndroom (<i>WT1</i>)	3
<input type="checkbox"/> <i>MYBPC3</i>	6	<input type="checkbox"/> Gaucher, ziekte van (<i>GBA</i>)	3
<input type="checkbox"/> <i>MYH7</i>	6	<input type="checkbox"/> Glucocorticoid Remediable Aldosteronism (<i>CYP11B1/ CYP11B2</i>)	3
<input type="checkbox"/> <i>TNNT2</i>	3	<input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin Syndroom (<i>PORCN</i>)	3
<input type="checkbox"/> <i>TPM1</i>	3	<input type="checkbox"/> Hemihypertrofie	
<input type="checkbox"/> <i>TNNI3</i>	3	<input type="checkbox"/> Methyleringstest (LIT1 & H19)	3
<input type="checkbox"/> <i>GLA</i>	3	<input type="checkbox"/> <i>UPD11p15</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>EMD (STA)</i>	3	(bij afw. methylering LIT1+H19)	
<input type="checkbox"/> <i>LAMP2</i>	3	<input type="checkbox"/> Hemochromatose (<i>HFE</i>)	1
<input type="checkbox"/> <i>LMNA (+ MLPA)</i>	3	<input type="checkbox"/> Hemofilie A (HEMA) (<i>F8</i>)	4,5
<input type="checkbox"/> <i>PRKAG2</i>	3	<input type="checkbox"/> Hyper IgE syndroom (<i>STAT3</i>)	3
<input type="checkbox"/> <i>TAZ</i>	3	<input type="checkbox"/> Lipodystrofie (<i>LMNA</i>) (MLPA)	3
<input type="checkbox"/> <i>SCN5A</i>	6		
<input type="checkbox"/> Carvajal syndroom (<i>DSP</i>)	6		
<input type="checkbox"/> Congenitale hartafwijking (o.a. Tetralogie van Fallot, ASD, VSD); s.v.p. aangeven:			
<input type="checkbox"/> <i>GATA4</i>	3		
<input type="checkbox"/> <i>NKX2-5</i>	3		

Materiaal

Per onderzoek is 20 ml EDTA (ontstold) bloed nodig (kleine kinderen 5-10 ml). Duidelijk volledige NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT op de bloedbuizen vermelden. Prenataal onderzoek en ander materiaal uitsluitend na telefonisch overleg (020 – 566 78 99).

Verzendings- & Verpakkingscondities

Zie bladzijde 4.

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van
NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek	Termijn maand
Diversen			
<input type="checkbox"/> Methemoglobinemie (<i>DIA1</i>)	3	<input type="checkbox"/> Centrale hypothyreoïdie	
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick Type A & B, ziekte van (<i>SMPD1</i>)	3	<input type="checkbox"/> <i>HESX1</i>	3
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick Type C1, ziekte van (<i>NPC1</i>)	4,5	<input type="checkbox"/> <i>LHX3</i>	3
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick Type C2, ziekte van (<i>NPC2</i>)	3	<input type="checkbox"/> <i>PROP1</i>	3
<input type="checkbox"/> Prader-Willi syndroom		<input type="checkbox"/> <i>POU1F1</i>	3
<input type="checkbox"/> Methyleringstest	3	<input type="checkbox"/> <i>SOX2</i>	3
<input type="checkbox"/> UPD15 / deletie (<i>bij afw. methylering</i>)	2	<input type="checkbox"/> <i>TRH</i>	3
<input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen (POF) (<i>FMR1</i>)	2	<input type="checkbox"/> <i>TRHR</i>	3
<input type="checkbox"/> Properdine deficiëntie (<i>PFC</i>)	3	<input type="checkbox"/> <i>TSHB</i>	3
<input type="checkbox"/> Rett syndroom		<input type="checkbox"/> Albright's Hereditary Osteodystrophy	
<input type="checkbox"/> <i>MECP2</i>	3	<input type="checkbox"/> Pseudohypoparathyroidisme Ia	3
<input type="checkbox"/> <i>CDKL5</i>	4,5	<input type="checkbox"/> <i>GNAS</i>	3
<input type="checkbox"/> Riley-Day syndroom (fam. Dysautonomia) (<i>IKBKAP</i>)	2	<input type="checkbox"/> <i>PTHR1</i>	3
<input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond syndroom (<i>SBDS</i>)	3	<input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom (<i>Codon 201 GNAS</i>)	3
<input type="checkbox"/> Silver-Russell syndroom		<input type="checkbox"/> Hyperthyreoïdie (<i>TSHR</i>)	3
<input type="checkbox"/> Methyleringstest (<i>H19</i>)	3	<input type="checkbox"/> Schildklierhormoonresistentie (<i>THRB</i>)	3
<input type="checkbox"/> UPD7	2	Ophthalmogenetisch	
<input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel syndroom (<i>GPC3</i>)	3	<input type="checkbox"/> Albinisme, X-linked (<i>OA1</i>)	6
<input type="checkbox"/> Skin fragility Woolly Hair syndroom (<i>DSP</i>)	6	<input type="checkbox"/> Albinisme, Recessive	
<input type="checkbox"/> Tay-Sachs, ziekte van (<i>HEXA</i>)	3	<input type="checkbox"/> <i>OCA1 (Tyr)</i>	6
<input type="checkbox"/> Wilms Tumor (<i>WT1</i>)	3	<input type="checkbox"/> <i>OCA2 (Pgen)</i>	6
<input type="checkbox"/> Genotypering, i.v.m. ...	3	<input type="checkbox"/> Aniridie <input type="checkbox"/> Anoftalmie <input type="checkbox"/> Microftalmie	
<input type="checkbox"/> Telomeren MLPA		<input type="checkbox"/> <i>PAX6 (+ MLPA)</i>	3
<input checked="" type="checkbox"/> MLPA; s.v.p. aangeven		<input type="checkbox"/> <i>SOX2 (+ MLPA)</i>	3
<input type="checkbox"/> Ander onderzoek ...		<input type="checkbox"/> Doyne's Honeycomb dystrofie (<i>EFEMP1</i>)	6
Oncogenetisch		<input type="checkbox"/> Macula dystrofie (vitelliform) (Best disease) (<i>VMD2</i>)	6
<input type="checkbox"/> Adenomateuse polyposis coli (FAP) (<i>APC</i>)	6	<input type="checkbox"/> Opticus atrofie type 1 (Dominant) (<i>OPA1</i>)	6
<input type="checkbox"/> Multiple colorectale adenomas (<i>MUTYH</i>)	3	<input type="checkbox"/> Leber Congenitale Amaurosis (<i>LCA</i>)	6
<input type="checkbox"/> Non polyposis coloncarcinoom (HNPCC); s.v.p. aangeven:		<input type="checkbox"/> Centraal areolaire chorioïde dystrofie (<i>RDS</i>)	6
<input type="checkbox"/> <i>MLH1</i>	4,5	<input type="checkbox"/> Primair Glaucoom; s.v.p. aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>MSH2</i>	3	<input type="checkbox"/> <i>CYP1B1</i>	6
<input type="checkbox"/> <i>MSH6</i>	3	<input type="checkbox"/> <i>MYOC</i>	6
<input type="checkbox"/> <i>PMS2</i>	3	<input type="checkbox"/> <i>OPTN</i>	6
Endocrinologie		<input type="checkbox"/> Pseudoaxanthoma elasticum (<i>ABCC6</i>)	6
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinisme <input type="checkbox"/> Neonatale diabetes mellitus		<input type="checkbox"/> Retinoschisis, X-linked (<i>XLR1</i>)	6
<input type="checkbox"/> <i>ABCC8</i>	6	<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa; s.v.p. aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>GCK</i>	3	<input type="checkbox"/> Dominant	6
<input type="checkbox"/> <i>GLUD1</i>	3	<input type="checkbox"/> Recessief	6
<input type="checkbox"/> <i>KCNJ11</i>	3	<input type="checkbox"/> X-Linked	6
<input type="checkbox"/> Thyreoidale hypothyreoïdie		<input type="checkbox"/> Ziekte van Stargardt (Type 1) (<i>ABCA4</i>)	6
<input type="checkbox"/> <i>DUOX2</i>	6	<input type="checkbox"/> Overig ophthalmogenetisch: ...	
<input type="checkbox"/> <i>DUOXA2</i>	3		
<input type="checkbox"/> <i>FOXE1</i>	3		
<input type="checkbox"/> <i>NKX2-1</i>	3		
<input type="checkbox"/> <i>PAX8</i>	3		
<input type="checkbox"/> <i>TPST2</i>	3		
<input type="checkbox"/> <i>TG</i>	6		
<input type="checkbox"/> <i>IYD</i>	3		
<input type="checkbox"/> <i>TPO</i>	3		
<input type="checkbox"/> <i>TSHR</i>	3		

Materiaal

Per onderzoek is 20 ml EDTA (ontstold) bloed nodig (kleine kinderen 5-10 ml). Duidelijk volledige NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT op de bloedbuizen vermelden. Prenataal onderzoek en ander materiaal uitsluitend na telefonisch overleg (020 – 566 78 99).

Verzendings- & Verpakkingscondities

Zie bladzijde 4.

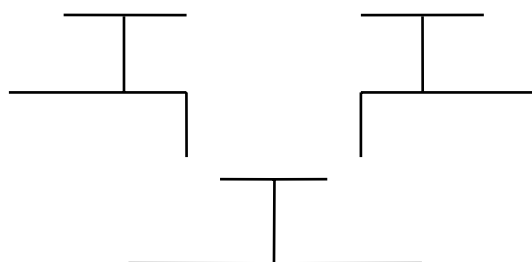
**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van
NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

Stamboom:

Te onderzoeken persoon met een pijl (➤) aangeven.

Aangedane personen volledig arceren

Dragers/draagsters half arceren



VERZENDING

Bloed nooit invriezen maar bij kamertemperatuur verzenden. Prenataal materiaal op de dag van afname per koerier verzenden.

VERPAKKING

Materiaal verpakken volgens de UN3373 voorschriften, zie <http://www.bvfplatform.nl/item.html&objID=2022>.

Benodigde verpakking: Absorptievel, blister, safetybag.

Zie ook de TNT post voorschriften: <http://www.tntpost.nl/zakelijk/brieven/brieven-en-kaarten-sturen/diagnostische-monsters/index.aspx>

Materiaal

Per onderzoek is 20 ml EDTA (ontstold) bloed nodig (kleine kinderen 5-10 ml). Duidelijk volledige **NAAM, GEBOORTEDATUM** en **GESLACHT** op de bloedbuizen vermelden. Prenataal onderzoek en ander materiaal uitsluitend na telefonisch overleg (020 – 566 78 99).

Verzendings- & Verpakkingscondities

Zie bladzijde 4.