



Universitair Medisch Centrum Groningen

Aanvraagformulier Array Onderzoek

Persoonsgegevens

| |
|--|
| BSN |
| Naam |
| Adres |
| Telefoon |
| Geboortedatum |
| Geslacht |
| Ziektekostenverzekeraar |
| Verzekeringsnummer |
| Huisarts |
| Adres |
| Indien afwijken, declaratie op naam van..... |

AFDELING GENETICA
SECTIE GENOOMDIAGNOSTIEK



POSTADRES:
POSTBUS 30.001
9700 RB GRONINGEN (HUISPOSTCODE: CB54)
AFLEVERADRES VOOR KOERIERS:
ANT. DEUSINGLAAN 1, GEBOUW 32.11, 5^E VERDIEPING
BUIPOSTSTATION: NR. 3151
SECRETARIAAT:
TEL 050-3617233
FAX 050-3617231
genoomdiagnostiek@umcg.nl
WEBSITE: WWW.GENETICA.UMCG.NL

Per persoon 1 formulier volledig invullen

Aanvrager

| | |
|---------------------|----------------------|
| Naam : | Datum aanvraag : |
| Afdeling : | Telefoon / sein : |
| Ziekenhuis : | Email adres : |
| Adres : | Uw referentie : |
| Postcode / Plaats : | Kopie uitslag naar : |

Dit formulier is voor alle aanvragen met indicatie ontwikkelingsachterstand en/of aangeboren afwijkingen (inclusief familieleden) en voor aanvragen ouders bij prenatale array diagnostiek. Voor aanvraagformulieren bij andere indicaties zie www.genetica.umcg.nl. Indien van toepassing: relevante stamboom en klinische gegevens vermelden op pagina 2.

MATERIAAL

DATUM AFNAME:

Monsters duidelijk voorzien van **naam, geslacht en geboortedatum**. Zonder volledige gegevens kunnen de monsters **niet geaccepteerd** worden. Transporteren in een daarvoor geschikte container. Monsters kunnen bij kamertemperatuur verstuurd worden, tot verzending in de koelkast (+4 °C) bewaren. Weefsels steriel afnemen en verzenden in kweekmedium of steriel fysiologische zoutoplossing. **Niet** ontsmetten met jodium maar met alcohol of chloorhexidine.

Spoedaanvragen accepteren wij alleen na voorafgaand overleg via het secretariaat (telefonisch: 050-3617233 of mail: secr.genoomdiagnostiek@umcg.nl). Ook bij **vragen of onduidelijkheden** kunt u ons via het secretariaat bereiken.

- Bloed (10 ml EDTA; 3-5 ml bij pasgeborenen/kleine kinderen)
- Weefsel; DNA; Chorionvilli; Vruchtwater

VRAAGSTELLING

SPOED (uitsluitend na overleg)

Diagnose vraagstelling

GEWENSTE ANALYSE

- CNVs (deleties/duplicaties) en homozygotie analyse
 - UPD analyse¹ chromosoom Ouders consanguin
- ¹Voor volledige uitsluiting van UPD en voor het bepalen van de parentale herkomst ervan is tevens bloed van beide ouders nodig (zie ook de toelichting aanvraagformulier array diagnostiek op de website)

Vervolgonderzoek bij familieleden/Dragerschap

Ouder voor trioanalyse UPD

Naam indexpatiënt

Geboortedatum indexpatiënt

FAMILIEGEGEVENS

Is er al een chromosoomverandering bekend?

Nee Ja, namelijk.....

Dossiernummer :.....

Graag met naam en geb. datum aangeven op pag. 2

Array ouders bij prenatale array

naam + geb. datum partner:.....

Betrokkene wil **niet** geïnformeerd worden over bijkomende toevallsbevindingen (zie folder chromosomenonderzoek, te downloaden via www.genetica.umcg.nl).

Betrokkene geeft **geen** toestemming voor anoniem gebruik van DNA voor het ontwikkelen van nieuwe of het verbeteren van bestaande technieken (zie de toelichting bij het indienen van aanvragen: www.genetica.umcg.nl).

In te vullen door de Genoomdiagnostiek

| | | | |
|---|--------------------------|---------------------------------|-------------------------------------|
| Monsterontvangst | Datum binnenkomst | Acceptatie / controle MO | Dossiernummer |
| <input type="checkbox"/> BL <input type="checkbox"/> C <input type="checkbox"/> D | | | |
| <input type="checkbox"/> AP <input type="checkbox"/> TR <input type="checkbox"/> NB | Materiaal nummer | DNA nummer | Paraaf controle secretariaat |
| Hoeveelheid | | | |

Voor de interpretatie van het array onderzoek zijn onderstaande gegevens belangrijk:

| | | |
|---|--|---|
| <p>Perinataal</p> <p><input type="checkbox"/> Prematuriteit (..... wkn)</p> <p><input type="checkbox"/> IUGR</p> <p><input type="checkbox"/> Oligohydramnion</p> <p><input type="checkbox"/> Polyhydramnion</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>_____</p> <p>Groei</p> <p><input type="checkbox"/> Failure to thrive</p> <p><input type="checkbox"/> Kleine lengte (- ____ SD)</p> <p><input type="checkbox"/> Overgroei</p> <p><input type="checkbox"/> Microcefalie (- ____ SD)</p> <p><input type="checkbox"/> Macrocefalie (+ ____ SD)</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>_____</p> <p>Ontwikkeling, niveau, gedrag</p> <p><input type="checkbox"/> Ontwikkelingsachterstand (OA)</p> <p><input type="checkbox"/> Motorische OA</p> <p><input type="checkbox"/> Spraak-/taalachterstand</p> <p><input type="checkbox"/> Leerproblemen</p> <p><input type="checkbox"/> Mentale retardatie licht/matig/(zeer)ernstig IQ: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Autisme spectrum stoornis PDD-NOS Asperger syndroom</p> <p><input type="checkbox"/> ADHD</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>_____</p> <p>Visusstoornis/oogafwijking</p> <p><input type="checkbox"/> Myopie (S- __/- __)</p> <p><input type="checkbox"/> Hypermetropie (S+ __/+ __)</p> <p><input type="checkbox"/> Strabismus</p> <p><input type="checkbox"/> Cataract</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>Gehoorstoornissen</p> <p><input type="checkbox"/> Geleidingsverlies</p> <p><input type="checkbox"/> Perceptieverlies</p> <p><input type="checkbox"/> Gemengd gehoorverlies</p> <p>_____</p> <p>Ingevoerd: paraaf datum</p> <p>_____</p> | <p>Neurologische afwijkingen</p> <p><input type="checkbox"/> Hypotonie</p> <p><input type="checkbox"/> Spasticiteit</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie</p> <p><input type="checkbox"/> Epilepsie</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>_____</p> <p><input type="checkbox"/> MRI/CT afwijkingen</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>Hartafwijkingen</p> <p><input type="checkbox"/> ASD</p> <p><input type="checkbox"/> VSD</p> <p><input type="checkbox"/> AVSD</p> <p><input type="checkbox"/> Hypoplastisch linker hart</p> <p><input type="checkbox"/> Coarctatie aorta</p> <p><input type="checkbox"/> Pulmonaalstenose</p> <p><input type="checkbox"/> Tetralogie van Fallot</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>_____</p> <p>Craniofaciale dysmorfieën</p> <p><input type="checkbox"/> Craniosynostose</p> <p><input type="checkbox"/> Fontanel te groot/te klein</p> <p><input type="checkbox"/> Hypertelorisme</p> <p><input type="checkbox"/> Telecanthus</p> <p><input type="checkbox"/> Epicanthus</p> <p><input type="checkbox"/> Up-/downslant oogspalten</p> <p><input type="checkbox"/> Colobomen</p> <p><input type="checkbox"/> Overige dysmorfieën:</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>Borst/buik/rug</p> <p><input type="checkbox"/> Pectus excavatum/carinatum</p> <p><input type="checkbox"/> Scoliose</p> <p><input type="checkbox"/> Sacrale dimpel</p> <p><input type="checkbox"/> Wervelafwijkingen</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>Huid/haren/nagels</p> <p>Benoem afwijkingen:</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> | <p>Extremiteiten</p> <p><input type="checkbox"/> Polydactylie</p> <p><input type="checkbox"/> Syndactylie</p> <p><input type="checkbox"/> Contracturen</p> <p><input type="checkbox"/> Klompvoeten</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>Gastrointestinaal</p> <p><input type="checkbox"/> Schisis lip/kaak/gehemelte</p> <p><input type="checkbox"/> Tracheooesofageale fistel</p> <p><input type="checkbox"/> Omfalocèle</p> <p><input type="checkbox"/> Ziekte van Hirschsprung</p> <p><input type="checkbox"/> Anusatresie</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>_____</p> <p>Urogenitaal</p> <p><input type="checkbox"/> Nierafwijking: _____</p> <p>_____</p> <p><input type="checkbox"/> Ambigue genitaal</p> <p><input type="checkbox"/> Cryptorchisme</p> <p><input type="checkbox"/> Hypospadie</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <p>_____</p> <p>Endocrien/metabool/ immunologisch/bloed</p> <p>Benoem afwijking:</p> <p>_____</p> <p>Oncologie</p> <p>Benoem afwijkingen</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>Bijzonderheden familieanamnese/stamboom</p> |
|---|--|---|