

Dit formulier is digitaal invulbaar. Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen.
Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen.
Per patiënt een formulier. Indien mogelijk een patiëntensticker.

<p>Materiaalafgifte en Postadres</p> <p>Erasmus MC</p> <p>afdeling Klinische Genetica</p> <p>GFO Nb 312</p> <p>Antwoordnummer 55, 3015 GD Rotterdam</p> <p>T: (010) 70 43 197</p> <p>E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</p>	<p>Naam patiënt(e): M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode: Woonplaats:</p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
<p>Ruimte vrijhouden</p> <p>Aanvraagnummer</p> <p>Barcode</p>	<p>Alternatieve declaratie: M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p>

<p>Aanvragend arts:</p> <p>Indien arts-assistent; naam supervisor:</p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: Faxnr.:</p>	<p>Instelling:</p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: AGB code:</p>
---	---

Ontvangst digitale uitslag:	
Uitslag naar aanvragend arts (Reeds ingevuld)	emailadres:
Uitslag naar medebehandelaar:	emailadres:
Uitslag naar KCL:	emailadres:

<p>Gebruik patiëntenmateriaal</p> <p>Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger verbiedt expliciet nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.</p>	<p>Materiaal Barcode</p>	<p>Materiaal Barcode</p>
---	---------------------------------	---------------------------------

Is er al eens eerder materiaal van deze patiënt(e) of van een familielid/partner ingestuurd?

Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.

Neen

Ja, nl.: (indien bekend) M V

Naam:

Geboortedatum:

Familienummer:

Aard ingezonden materiaal		Datum afname:	
<p>Postnatale diagnostiek</p> <p>Bloed DBS</p> <p>Plasma Spier</p> <p>Huidbiopt Haren</p> <p>Gekweekte fibroblasten Overig nl.</p> <p>Geen materiaal (variant)</p>	<p>Prenatale diagnostiek</p> <p>Chorionvilli</p> <p>Chorionvilli gekweekte cellen</p> <p>Vruchtwater</p> <p>Vruchtwater gekweekte cellen</p>	<p>Prenatale diagnostiek of Functioneel Genetisch Onderzoek: voor verzending neem contact op met</p> <p>Dr. E.H. Jacobs, e.jacobs@erasmusmc.nl</p> <p>Dr. T.J. Van Ham, t.vanham@erasmusmc.nl</p>	

Enzym onderzoek

Gewenst Enzym onderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens

Alleen opslag celbank Klinische- en/of laboratoriumgegevens:

Materiaal: B = heparine bloed, F = fibroblasten, L = lever, S = spier, CV = Vlokken, VW= vruchtwater

(* na overleg)

Aanvraag lysosomale stapelingsziekten

Sphingolipidosen	Materiaal	Oligosaccharidosen	Materiaal	Mucopolysaccharidosen	Materiaal
GM1-gangliosidose	B, F,	Mucolipidose I (Sialidose)	F	Hurler / Scheie (MPS I)	B, F,
β-galactosidase		sialidase (neuraminidase)		α-L-iduronidase	
GM2-gangliosidose (Tay-Sachs en Sandhoff)	B, F,	I-cell disease (MLII/MLIII)	B, F	Hunter (MPS II)	B, F,
β-hexosaminidase		defect routing		iduronaat-2-sulfatase	
Fabry	B, F,	lysosomale enzymen		Sanfilippo (MPS III A-D)	B, F
α-galactosidase		Galactosialidose	F, B	Type A: heparansulfamidase	
Gaucher	B, F	β-galactosidase en sialidase		Type B: α-hexosaminidase	
β-glucosidase		Fucosidose	B, F	Type C: AcCoA-glucosamine acetyltransferase	
Niemann-Pick A en B	B, F	α-fucosidase		Type D: NAc-glucosamine- 6-sulfatase	
sphingomyelinase		α-Mannosidose	B, F	Morquio (MPS IV A-B)	B, F
Niemann-Pick C	F	α-mannosidase		Type A: NAc-galactosamine- 6-sulfatase	
filipine kleuring		β-Mannosidose	B, F	Type B: β-galactosidase	
Metachrom. Leukodystrofie	B, F	β-mannosidase		Maroteaux-Lamy (MPS VI)	B, F
arylsulfatase A		Aspartyl-glucosaminurie	B, F	arylsulfatase B	
Krabbe	B, F	aspartyl-glucosaminidase		Sly (MPS VII)	B, F
galactocerebrosidase		α-NAGA deficiëntie (Schindler)	B, F	β-glucuronidase	
		α-Nacetylglucosaminidase		MSD multiple sulfatase def. meerdere sulfatases	
NCL		Prenataal/neonataal		Overige, lysosomaal	
Santavuori-Haltia (INCL; CLN1)	B, F	Hydrops protocol	F, CV, VW	Pompe (GSD II)	B, F
palmitoylproteïn thioesterase				α-glucosidase	
Janski - Bielschowsky (LINCL; CLN2)	B, F			Wolman	B, F
tripeptidyl peptidase				zure lipase	
				Siaalzuur stapelingsziekte (Salla)	F
Screening Lysosomale Stapelingsziekten	B			metaboliet assay	
chitotriosidase				Papillon-Lefevre	B, F*
				cathepsine C	

Aanvraag overige ziekten

Glycogenosen/CDG	Materiaal	Purine/Pyrimidine	Materiaal	Mitochondriale stoornissen	Materiaal
Glycogenose II (Pompe)	B, F	Lesch-Nyhan	B, (F)	Screening (FGF-21)	B
Glycogenose III (Cori) (debranchingenzym def.)	B, (F)	APRT deficiëntie	B, (F)	(MELAS, LEIGH, LHON, MNGIE, MDS)	
Glycogenose IV (Andersen) (branchingenzym deficiëntie)	F, Bx2	Severe Comb. Immunodef. (ADA deficiëntie)	B, (F)	Pyruvaat dehydrogenase deficiëntie	F
Glycogenose V (McArdle) (spierfosforylase deficiëntie)	S	Purinucleosidofosforylase (PNP deficiëntie)	B, F	α-Ketoglutaraat dehydrogenase deficiëntie	F
Glycogenose VI (Hers) (leverfosforylase deficiëntie)	L	AMPdeaminase deficiëntie	S*	Fumarase deficiëntie	B, F
Glycogenose VII (Tarui) (spierPFK deficiëntie)	S	Aminozuren Organische zuren		Koolhydraat overig	
Glycogenose IX (fosforylasekinase deficiëntie)	B, S, L	Maple Syrup urine disease	B, F	Glucose-6-P-dehydro- genase deficiëntie	B
Glycogenose X (Fosfoglyceraatmutase)	S	OTC en CPS deficiëntie	L	Fructose intolerantie	L
Glycogenose XI (LDH-M deficiëntie)	S	Citrullinemie	F*	Fructose 1,6 difosfatase deficiëntie	B, L
Glycogenose XIII (Enolase)	S	Argininosuccinurie	F*	Galactosemie (GALT)	B, F
CDG		Pyruvaatcarboxylase def.	F, L*	Galactose-1-fosfaat	B
CDG Ia en Ib (PMM en PMI deficiëntie)	F, Bx2	Propionacidemie	B, F, L*	Glycerol kinase def.	F*
		3-MethylcrotonylCoA carboxylase deficiëntie	F, L*	Fosfoglyceraat kinase	S, B, F
		Biotinidase deficiëntie	B	Fosfoglycose isomerase	S
		Methylmalonacidemie	F*	Overig	
		Prolidase deficiëntie	B, F*	X-linked ichthyose	B, F
		Malonacidemie	F*	steroid sulfatase	

RNA onderzoek

Voor functioneel genetisch onderzoek of een experimentele bepaling; neem eerst contact op met laboratoriumspecialist tel. (010) 70 43197 of email: fu.klinischegenetica@erasmusmc.nl

Gewenst RNA onderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens

Gen en variantpositie met referentie transcript:

Materiaal: B=heparine bloed, BP=PAX bloed, W=Weefsel, F=fibroblasten, VW=Vruchtwater

Aanvraag RNA onderzoek: neem eerst contact op voor mogelijkheden

RNA onderzoek **

RNA expressie	BP (2x), F
RNA splicing (d.m.v. RTPCR/Sanger)	BP (2x), F, VW (indien mogelijk 2 buizen van ouders met eigen aanvraagformulier tbv index)
RNA exon trapping in vitro splice assay	n.v.t.
RNA sequencing Kandidaat genen/varianten:	BP (2x)

RNA sequencing
Genpanel (max 2, evt HPO termen): F, VW

Kandidaat genen/varianten:

Meest extreme afwijkingen rapporteren ***
Ja
Nee

** voor gericht RNA onderzoek d.m.v. reverse transcriptase (RT)PCR is meestal expressie van >0.5 tpm vereist, voor RNA sequencing onderzoek is >5 tpm nodig (voor indicatie expressieniveau zie: <https://www.gtexportal.org/home/gene>)

*** De RNA afwijkingen gedetecteerd m.b.v. RNA sequencing die de oorzaak zijn van de aandoeningen zijn vaak de meest extreme afwijkingen. Soms betreft dit genen buiten de (aangevraagde) panels en daarnaast is de kans op nevenbevindingen niet uitgesloten.

Functioneel onderzoek

Voor functioneel genetisch onderzoek of een experimentele bepaling; neem eerst contact op met laboratoriumspecialist tel. (010) 70 43197 of e-mail: fu.klinischegenetica@erasmusmc.nl

Gewenst Functioneel onderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens

Gen en variantpositie met referentie transcript:

Materiaal: B = heparine bloed, BP = PAX bloed, F = fibroblasten, VW = Vruchtwater, N* = Neusepitheel*, W = Weefsel, H* = haren* (* na overleg)

Aanvraag Functioneel onderzoek: neem eerst contact op voor mogelijkheden

Ciliopathie

Primaire ciliaire dyskinesie (PCD)* N, W
Structuele analyse (kleuring cilia)
Slag frequentie

Functionele test variant (VUS)*

(TSC1, TSC2, DEPDC5, NPRL2, NPRL3, AKT1, AKT3, TBC1D7, PTEN, NF1, SPRED, GAA)

mTOR complex 1 (TORC1, TORC2) activiteit	n.v.t.
complex interactie (TSC, GATOR)	n.v.t.
PTEN activiteit malachite green	n.v.t.
Neurofibromine (NF1) - SPRED interactie	n.v.t.
Neurofibromine (NF1) - RAS GTPase	n.v.t.
activating proteïn (GAP)	
Mismatch repair defect MSH2	n.v.t.
Mismatch repair defect MSH6	n.v.t.

Lysosomal storage disease*

GAA variant test (ziekte van Pompe)	n.v.t.
Opname/remming bij ziekte van Pompe	B (serum)
ELISA test antilichaam titers bij ERT	B (serum)
ziekte van Pompe	
MPS1	
MPS2	
MPS6	

Aanvraag Functioneel onderzoek: neem eerst contact op voor mogelijkheden (vervolg)

Structurele haarafwijkingen

Trichothiodystrofie

Materiaal

H

Overig

Functionele test (bv Western blot) na overleg met laboratoriumspecialist

Overlegd met:

Project na overleg met laboratoriumspecialist

Overlegd met:

OPSLAAN FORMULIER

PRINT FORMULIER

**INFORMATIE AFNAME- EN VERZENDINSTRUCTIES,
uitslagtermijnen/doorlooptijden etc.**

**Leeg alle invulvelden
BLANCO aanvraagformulier**