



**UMC St Radboud**

848 Antropogenetica / DNA-diagnostiek  
Postbus 9101  
6500 HB Nijmegen

**Bezoekadres**

Geert Grooteplein 10  
6525 GA Nijmegen

Hoofd: Dr. H. Scheffer  
Mw. Dr. E.H. Hoefsloot  
Dr. F.A. Hol  
Mw. Dr. M.J.L. Ligtenberg  
Dr. E.J. Kamsteeg  
Dr. M.R. Nelen  
Mw. Dr. H.G. Jntema

Fax : 024-3616658  
Tel : 024-3613799

E-mail: dna@umcn.nl  
www.dnadiagnostieknijmegen.nl

**Patiëntgegevens**

Naam + voorletters  
  
Adres  
Postcode + woonplaats  
  
Geboortedatum  
  
Geslacht  
  
Verzekeringsmij.  
Polisnummer

patiëntsticker / volledig invullen

PER PERSOON MOET EEN AANVRAAGFORMULIER WORDEN INGEVULD !

▶ Aanvrager Arts :	Telefoon :
ZH/instelling :	email :
Afdeling :	uw ref. nr. :
Adres :	cc. uitslag :
Woonplaats :	

▶ **Materiaal (bij voorkeur bloed!)**

Bloed  DNA (~50 µg)  Ander materiaal (in overleg)  
*afnamedatum:* *geïsoleerd uit:* *te weten:*

▶ **Onderzoek op:**

DNA  RNA (alleen na overleg; heparinebloed insturen)

▶ **Conditie en verzending**

- 2 x 10 ml EDTA ontsteld bloed in kunststof buizen (geen glas). Bij neonaten minimaal 3 ml.
- Bloedbuizen (of DNA samples) voorzien van etiket met naam, geslacht en geboortedatum.
- Monsters die niet zijn voorzien van een deugdelijke identificatie worden geweigerd.
- Bloed verzenden bij kamertemperatuur per post. **Bloed nooit invriezen!**
- Als DNA wordt ingestuurd in plaats van bloed kan de afhandelingstijd langer zijn dan aangegeven.

▶ **Informed consent. Gaarne aanvinken of de patiënt hiermee akkoord gaat. Zie *Toelichting voor patiënten* op laatste pagina.**

De patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger heeft geen bezwaar tegen nader gebruik van het materiaal voor onderzoek in lijn met de huidige diagnostische vraagstelling, en wil geïnformeerd worden indien dit onderzoek resulteert in voor de patiënt relevante resultaten. Zie *Toelichting voor patiënten* op laatste pagina.

De patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger heeft wel bezwaar tegen nader gebruik van het materiaal voor onderzoek in lijn met de huidige diagnostische vraagstelling

▶ **Reden van aanvraag**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Bevestiging diagnose                         | <input type="checkbox"/> Prenataal (altijd in overleg) |
| <input type="checkbox"/> Uitsluiting diagnose                         | <input type="checkbox"/> Opslag                        |
| <input type="checkbox"/> Dragerschapbepaling                          | <input type="checkbox"/> Anders, te weten:             |
| <input type="checkbox"/> Analyse i.v.m. in de familie bekende mutatie |  |

*In te vullen door DNA lab*

Datum ontvangst:

Opmerkingen:

*Paraaf Sec.*



Een aanvraagformulier specifiek voor DNA diagnostiek bij erfelijke oogaandoeningen is te vinden op:

[http://www.humangenetics.nl/moleculairegenetica/en/mg\\_shipment\\_en.php](http://www.humangenetics.nl/moleculairegenetica/en/mg_shipment_en.php)

**Richtlijn voor uitslagtermijn**

prenatale diagnostiek	2-3 weken
analyseren van een in de familie bekende mutatie	4 weken
Het opsporen van een in de familie nog onbekende mutatie	zie tabel (mnd)

Aandoening	Gen	termijn (mnd)	Aandoening	Gen	termijn (mnd)
□ Aarskog-Scott syndroom	<i>FGD1</i>	2	Complex I deficiëntie <sup>7,3</sup>		
Achromatopsie			□ <i>NDUFA1</i>	□ <i>NDUFS2</i>	□ <i>NDUFS6</i>
□ type 2, <i>CNGA3</i>	<i>CNGA3</i>	2	□ <i>NDUFB11</i>	□ <i>NDUFS3</i>	□ <i>NDUFV1</i>
□ type 3, <i>CNGB3</i>	<i>CNGB3</i>	2	□ <i>NDUFS1</i>	□ <i>NDUFS4</i>	□ <i>NDUFV2</i>
Adrenogenaal syndroom			□ <i>NDUFS7</i>	□ <i>NDUFS8</i>	□ <i>MIMITIN</i>
□ 21-hydroxylase deficiëntie	<i>CYP21A2</i>	2	Complex II deficiëntie <sup>7,3</sup>		
□ 11- $\beta$ hydroxylase deficiëntie	<i>CYP11B1</i>	2	□ <i>SDHA</i>	□ <i>SDHB</i>	6
□ 3- $\beta$ hydroxysteroid dehydrogenase def.	<i>HSD3B2</i>	2	Complex III deficiëntie <sup>7,3</sup>		
□ p450c17 + p450c21 deficiëntie	<i>POR</i>	2	□ <i>BCS1L</i>	□ <i>UQCRB</i>	6
□ Adrenoleukodystrofie	<i>ABCD1</i>	2	Complex IV deficiëntie <sup>7,3</sup>		
□ ADULT syndroom	<i>TP63</i>	2	□ <i>SCO1</i>	□ <i>COX10</i>	□ <i>SURF1</i>
□ AEC syndroom (Hay-Wells)	<i>TP63</i>	2	□ <i>SCO2</i>	□ <i>COX15</i>	□ <i>LRPPRC</i>
□ Alpers syndroom <sup>3</sup>	<i>POLG</i>	6	□ Complex V deficiëntie <sup>7,3</sup>		
□ Amyotrofische lateraal sclerose 4, juveniel (ALS4)	<i>SETX</i>	2	Complex (oxphos) deficiëntie, gecombineerde <sup>3</sup>		
□ Anemie, hypochromische microcytaire <sup>3</sup>	<i>SLC11A2</i>	6	□ <i>GFM1</i>	□ <i>MRPS16</i>	□ <i>PUS1</i>
□ Anemie, refractaire ijzerebrek <sup>3,9</sup>	<i>TMPRSS6</i>	6	□ <i>Twinkle</i>		6
Angelman syndroom			□ Congenitale ongevoeligheid voor pijn		<i>SCN9A</i>
□ Methylering		2	□ Cortisol 11-beta-ketoreductase deficiëntie (AME1)		<i>HSD11B2</i>
□ <i>UBE3A</i>		2	Costello syndroom		
□ Ataxie, Friedreich (FRDA)	<i>FXN</i>	2	□ <i>HRAS</i>		<i>HRAS</i>
□ Ataxie + geïsoleerde vitamine E def. (AVED)	<i>TTPA</i>	2	□ <i>KRAS</i>		<i>KRAS</i>
□ Ataxie-oculomotor apraxie type 2 (AOA2)	<i>SETX</i>	2	□ Cowden, ziekte van		<i>PTEN</i>
□ Ataxie, spastische, Charlevoix-Saguenay (ARSACS)	<i>SACS</i>	2	Cysteinurie		
□ ATR-X ( $\alpha$ -thalassemie + mentale retardatie, X-geb.) <sup>1</sup>	<i>ATRX</i>	2	□ <i>SLC3A1</i>	□ <i>SLC7A9</i>	2
□ Aromatische L-aminoz. decarboxylase def. (AADC)	<i>DDC</i>	2	□ Cystinosis		<i>CTNS</i>
□ Arts Syndroom	<i>PRPS1</i>	2	Darmkanker, erfelijke		
□ Azoö/oligozoöspermie (Y-deleties)	AZF genen	1	<i>Lynch Syndroom (HNPCC)</i>		
□ Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndroom	<i>PTEN</i>	2	□ Microsatelliet instabiliteit <sup>4</sup>		2
□ Bardet-Biedl syndroom <sup>12</sup>		3	□ Somatische <i>MLH1</i> promotor methylering		<i>MLH1</i>
Bartter syndroom			□ <i>MLH1</i>		<i>MLH1</i>
□ type 1, <i>SLC12A1</i>	<i>SLC12A1</i>	2	□ Pakket <i>MSH2</i> + <i>MSH6</i> + <i>EPCAM</i> <sup>10</sup>		2
□ type 2, <i>KCNJ1</i>	<i>KCNJ1</i>	2	□ <i>PMS2</i>		<i>PMS2</i>
□ type 3, <i>CLCNKB</i>	<i>CLCNKB</i>	2	□ <i>EPCAM</i> <sup>11</sup> ( <i>TACSTD1</i> )		<i>EPCAM</i>
□ type 4, <i>BSND</i>	<i>BSND</i>	2	□ <i>MSH2</i> (alleen voor bekende mutatie <sup>14</sup> )		<i>MSH2</i>
□ Basal lamina Drusen (Macula dystrofie)	<i>CFH</i>	2	□ <i>MSH6</i> (alleen voor bekende mutatie <sup>14</sup> )		<i>MSH6</i>
□ Best, ziekte van (macula dystrofie)	<i>BEST1</i>	2	<i>Polyposis coli, adenomateus</i>		
□ Börjeson-Forsman-Lehman syndroom	<i>PHF6</i>	2	□ Familiaire adenomateuze polyposis coli (aut. dom.)	<i>APC</i>	2
BOR syndroom (Branchio-Oto-Renale dysplasie)			□ <i>MUTYH</i> - geassocieerde polyposis coli (aut. rec.)	<i>MUTYH</i>	2
□ <i>EYA1</i>	<i>EYA1</i>	2	<i>Polyposis coli, juveniel</i>		
□ <i>SIX5</i>	<i>SIX5</i>	2	□ <i>SMAD4</i>		<i>SMAD4</i>
□ <i>SIX1</i>	<i>SIX1</i>	2	□ <i>BMPR1A</i>		<i>BMPR1A</i>
Borst- en ovariumkanker, erfelijke			□ Dent disease (nephrolithiasis type 1)		<i>CLCN5</i>
□ <i>BRCA1</i> + <i>BRCA2</i> <sup>10</sup>		2	Diabetes insipidus		
□ <i>BRCA1</i> (alleen voor bekende mutatie <sup>14</sup> )	<i>BRCA1</i>		□ centrale		<i>AVP</i>
□ <i>BRCA2</i> (alleen voor bekende mutatie <sup>14</sup> )	<i>BRCA2</i>		□ nefrogene, X-gebonden		<i>AVPR2</i>
Brachydactylie type b			□ nefrogene, autosomaal dominant/recessief		<i>AQP2</i>
□ <i>ROR2</i>		2	Doofheid, autosomaal dominant		
□ <i>NOG</i>		2	□ type 2 (DFNA2) <sup>2</sup>	<i>KCNQ4</i>	2
□ Branchio-oculo-facio syndroom (BOFS)	<i>TFAP2A</i>	2	□ type 9 (DFNA9) <sup>2</sup>	<i>COCH</i>	2
Cardio-Facio-Cutaneous syndroom (CFC)			□ type 6/14 (DFNA 6/14)	<i>WFS1</i>	2
□ <i>BRAF</i>	<i>BRAF</i>	2	□ type 8/12 (DFNA 8/12)	<i>TECTA</i>	2
□ <i>KRAS</i>	<i>KRAS</i>	2	Doofheid, autosomaal recessief		
□ <i>MAP2K1</i>	<i>MAP2K1</i>	2	□ type 1 (DFNB1) (connexine 26)	<i>GJB2/6</i>	2
□ <i>MAP2K2</i>	<i>MAP2K2</i>	2	□ type 8 (DFNB8)	<i>TMPRSS3</i>	2
□ Centraal Areolaire Chorioide Dystrofie	<i>PRPH2</i>	2	□ type 21 (DFNB21)	<i>TECTA</i>	2
□ Central Core Disease	<i>RYR1</i>	2	Doofheid, X-gebonden		
□ Cerebrotendineuze xanthomatose	<i>CYP27A1</i>	2	□ type 1 (DFN1)	<i>TIMM8A</i>	2
□ CHARGE Syndroom	<i>CHD7</i>	2	□ type 3 (DFN3)	<i>POU3F4</i>	2
□ Clouston Syndroom (Hidrotische ectoderm. dyspl.)	<i>GJB6</i>	2	Dystonie		
□ Choroideremie (TCD)	<i>CHM</i>	2	□ Torsie (early onset), aut. dom. (DYT1)	<i>TOR1A</i>	2
□ Chromosoom 9q deletie syndroom	<i>EHMT1</i>	2	□ Dopa Responsive, aut. dom. (DYT5) <sup>3</sup>	<i>GCH1</i>	6
			□ type 6, aut. dom. (DYT6)	<i>THAP1</i>	2
			□ type 18, aut. dom. (DYT18, Glut-1)	<i>SLC2A1</i>	2
			□ Dopa responsieve, AR, (tyrosine hydrox. def) <sup>3</sup>	<i>TH</i>	6
			□ Dopa responsieve, AR (sepiapterine reductase def)	<i>SPR</i>	2

Aandoening	Gen	termijn (mnd)	Aandoening	Gen	termijn (mnd)
□ EEC-syndroom	<i>TP63</i>	2	Mentale retardatie, X-gebonden		
□ Epidermolysis Bullosa, Dystrofisch <sup>6</sup>	<i>COL7A1</i>	2	□ met epilepsie	<i>ARX</i>	2
□ Erythermalgie, primair of idiopathisch	<i>SCN9A</i>	2	□ met α-thalassemie <sup>1</sup>	<i>ATRX</i>	2
Exsudatieve Vitreoretinopathie			□ Börjeson-Forsman-Lehman syndroom	<i>PHF6</i>	2
□ <i>FZD4</i>	<i>FZD4</i>	2	□ met cerebellaire atrofie	<i>OPHN1</i>	2
□ <i>LRP5</i>	<i>LRP5</i>	2	□ Christianson-type	<i>SLC9A6</i>	2
□ <i>TSPAN12</i>	<i>TSPAN12</i>	2	□ met microcephalie	<i>PQBP1</i>	2
□ <i>NDP</i> (X-linked)	<i>NDP</i>	2	□ met groeihormoondeficiëntie	<i>SOX3</i>	2
□ Feingold syndr. (OculoDigitoEsophagoDuodenal)	<i>MYCN</i>	2	□ met infantiele spasmes	<i>CDKL5</i>	2
□ Fragiele X syndroom (FRAXA)	<i>FMR1</i>	2	□ syndromaal, <i>ZDHHC9</i> -gerelateerd	<i>ZDHHC9</i>	2
□ Frank-Ter Haar syndroom	<i>SH3PXD2B</i>	2	□ syndromaal (Cabezas syndroom, MRX15)	<i>CUL4B</i>	2
□ Fumarase deficiëntie	<i>FH</i>	2	□ Methylmalonic acidemia, type C (Cblc) <sup>3</sup>	<i>MMACHC</i>	6
			+ homocystinurie		
□ Gilbert syndroom	<i>UGT1A1</i>	2	□ Microcephalie, primair, autosomaal recessief, type 5	<i>ASPM</i>	2
□ Gitelman syndroom	<i>SLC12A3</i>	2	Mitochondriopathie <sup>3</sup>	mtDNA	3
□ Glucocorticoid-remediabele aldosteronisme (GRA)	<i>CYP11B2</i>	2	□ MELAS	□ Cardiomyopathie	□ Ptoxis
□ Glucose transporter type 1 deficiëntie syndroom	<i>SLC2A1</i>	2	□ MERFF	□ Diabetes mellitus	□ CPEO
□ Glucosurie, renale (GLYS1)	<i>SLC5A2</i>	2	□ NARP	□ Doofheid	□ Kearns-Sayre
□ Gonadale dysgenese bij XY karyotype	<i>SRY</i>	2	□ Leigh	□ Encephalopathie	□ Pearson
			□ Leber	□ Myopathie	□ Gastroïntestinopathie
Hemochromatose, hereditair <sup>3</sup>			Mitochondriëel DNA depletie syndroom <sup>3</sup>		
□ type 1, <i>HFE</i> (standaard mutaties: C282Y/H63D/S65C)		1	□ <i>DGUOK</i>	□ <i>MPV17</i>	□ <i>SUCLA2</i>
□ type 1, <i>HFE</i> (gehele gen)		6	□ <i>TK2</i>		6
□ type 2A, juveniel, <i>HJV</i>		6	□ Mitochondrial Neurogastroïntestinal		
□ type 2B, juveniel, <i>HAMP</i>		6	Encephalopathy (MNGIE) <sup>3</sup>	<i>ECGF1</i>	6
□ type 4, <i>SLC40A1</i>		6	□ Medullaïre Cysteuze Nierziekte	<i>UMOD</i>	2
□ hypochrome microcytaire anemie, <i>SLC11A2</i>		6	□ Merosine-deficiënte congenitale spierdystrofie (MDC1A)	<i>LAMA2</i>	2
Hemolytisch uremisch syndroom <sup>3</sup>			□ Mohr-Tranebjaerg syndroom (DFN1)	<i>TIMM8A</i>	2
□ <i>CFH</i>	<i>CFH</i>	6	□ Motore and sensore neuropathie, type 2C (HMSN2C)	<i>TRPV4</i>	2
□ <i>CFI</i>	<i>CFI</i>	6	Multiminicore Disease		
□ <i>MCP</i>	<i>MCP</i>	6	□ <i>RYR1</i>	□ <i>SEPNI</i>	2
□ Hypercalciurie, autosomaal dominant (ADH)	<i>CASR</i>	2	□ Muscle Eye Brain disease (MEB) <sup>13</sup>	<i>POMGnT1</i>	2
□ Hypocalciurische hypercalcemie, familiair, type 1	<i>CASR</i>	2	□ Multiple synostose syndroom (SYNS1)	<i>NOG</i>	2
Hyperhomocysteinemie			□ Myofosforilase deficiëntie (McArdle disease) <sup>3</sup>	<i>PYGM</i>	6
□ cystathionine beta-synthase def. <sup>2</sup>	<i>CBS</i>	2	□ Myotone Dystrofie, type 1	<i>DMPK</i>	1
□ Methylleentetrahydrofolaat reductase def. <sup>2</sup>	<i>MTHFR</i>	2	□ Myotone Dystrofie, type 2 (prox. myotone myopath)	<i>CNBP (ZNF9)</i>	2
□ Hypomagnesiëmie	<i>FXRD</i>	2	□ Nail Patella syndroom	<i>LMX1B</i>	2
Ichthyosis, lamellaïre, autosomaal recessief			Nefrotisch syndroom		
□ type 1 (LI 1)	<i>TGM1</i>	2	□ congenitaal, Finse type	<i>NPHS1</i>	2
□ type 2 (LI 2)	<i>ABCA12</i>	2	□ steroid resistent	<i>NPHS2</i>	2
□ type 3 (LI 3)	<i>CYP4F22</i>	2	□ type 3, NPHS3	<i>PLCE1</i>	2
□ Ichthyosis, X-gebonden <sup>5</sup>	<i>STS</i>	2	□ incl. diffuse mesangiale sclerose (IDMS)	<i>WT1</i>	2
Kallmann syndroom			□ foc. gesegm. glomerulosclerose	<i>ACTN4</i>	2
□ type 1, <i>KAL1</i>	<i>KAL1</i>	2	□ foc. gesegm. glomerulosclerose 2 (FSGS2)	<i>TRPC6</i>	2
□ type 2, <i>FGFR1</i>	<i>FGFR1</i>	2	□ foc. gesegm. glomerulosclerose 5 (FSGS5)	<i>INF2</i>	2
□ type 3, <i>PROKR2</i>	<i>PROKR2</i>	2	□ Pierson syndroom, congenitaal	<i>LAMB2</i>	2
□ type 4, <i>PROK2</i>	<i>PROK2</i>	2	□ Nijmegen breuk syndroom	<i>NBN</i>	2
□ Kleefstra syndroom	<i>EHMT1</i>	2	Noonan syndroom		
□ Leber Congenital Amaurosis (LCA) <sup>12</sup>		3	□ Pakket <i>PTPN11</i> + <i>SOS1</i> + <i>KRAS</i> + <i>RAF1</i> <sup>10</sup>		2
□ Leigh syndroom, autosom. rec. (Frans-Canadese) <sup>3</sup>	<i>LRPPRC</i>	6	□ <i>PTPN11</i>	<i>PTPN11</i>	2
□ Leiomyomatose + nierkanker (HLRCC), auto. dom.	<i>FH</i>	2	□ <i>SOS1</i>	<i>SOS1</i>	2
LEOPARD syndroom			□ <i>KRAS</i>	<i>KRAS</i>	1
□ <i>PTPN11</i>	<i>PTPN11</i>	2	□ <i>RAF1</i>	<i>RAF1</i>	2
□ <i>RAF1</i>	<i>RAF1</i>	2	□ <i>NRAS</i>	<i>NRAS</i>	2
Liddle syndroom			□ <i>SHOC2</i>	<i>SHOC2</i>	2
□ <i>SCNN1B</i> + <i>SCNN1G</i> <sup>10</sup>		2	□ Norrie, ziekte van	<i>NDP</i>	2
□ <i>SCNN1B</i> (alleen voor bekende mutatie <sup>14</sup> )		2	□ Oculo-dentodigitale dysplasie (ODDD)	<i>GJA1</i>	2
□ <i>SCNN1G</i> (alleen voor bekende mutatie <sup>14</sup> )		2	□ Oculo-pharyngeale spierdystrofie	<i>PABPN1</i>	2
□ Limb Mammary syndroom	<i>TP63</i>	2	Ophthalmoplegie, chronisch progressieve (PEO) <sup>3</sup>		
□ Lujan-Fryns syndroom	<i>MED12</i>	2	□ <i>POLG</i>	<i>POLG</i>	6
Lynch syndroom, zie: darmkanker, erfelijke			□ <i>SLC25A4</i> (ANT1)	<i>SLC25A4</i>	6
			□ <i>Twinkle</i>	<i>Twinkle</i>	6
□ Maagkanker, erfelijke (E-cadherine)	<i>CDH1</i>	2	□ Opitz G/BBB syndroom	<i>MID1</i>	2
□ Maligne hyperthermie susceptibiliteit, type 1	<i>RYR1</i>	2	□ Opitz-Kaveggia syndroom	<i>MED12</i>	2
			□ Pancreatitis, erfelijke	<i>PRSS1</i>	3
			□ Parkinson (type 8)	<i>LRRK2</i>	2 →

Aandoening	Gen	termijn (mnd)	Aandoening	Gen	termijn (mnd)
<input type="checkbox"/> Paroxysmale Extreme Pijn (PEPD)	<i>SCN9A</i>	3	Spastische paraplegie		
<input type="checkbox"/> Pendred syndroom	<i>SLC26A4</i>	2	<input type="checkbox"/> type 4, autosomaal dominant (SPG4)	<i>SPAST</i>	2
<input type="checkbox"/> Pitt-Hopkins syndroom (PTHS)	<i>TCF4</i>	2	<input type="checkbox"/> type 3A, autosomaal dominant (SPG3A)	<i>ATL1</i>	2
<input type="checkbox"/> Plaatjesdysfunctie, familiale (met predispositie voor AML)	<i>RUNX1</i>	2	<input type="checkbox"/> type 10, autosomaal dominant (SPG10)	<i>KIF5A</i>	2
Polycysteuze leverziekte (PCLD) <sup>3</sup>			<input type="checkbox"/> type 31, autosomaal dominant (SPG31)	<i>REEP1</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>PRKCSH</i>	<i>PRKCSH</i>	6	<input type="checkbox"/> type 7, autosomaal recessief	<i>SPG7</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>SEC63</i>	<i>SEC63</i>	6	<input type="checkbox"/> type 11, autosomaal recessief	<i>SPG11</i>	2
Polyposis coli, juveniel, zie: darmkanker, erfelijk			<input type="checkbox"/> type 17, Silver syndroom (aut.dom)	<i>BSCL2</i>	2
<input type="checkbox"/> Prader-Willi Syndroom	Methyl.	2	<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie, aut. rec., type 1 (SCAR1)	<i>SETX</i>	2
<input type="checkbox"/> Proximaal symfalangisme (SYM1)	<i>NOG</i>	2	<input type="checkbox"/> Spinale musculaire atrofie (SMA), scapulooperoneaal	<i>TRPV4</i>	2
<input type="checkbox"/> Pseudocholinesterase deficiëntie	<i>BCHE</i>	i.o.	<input type="checkbox"/> Split hand/foot malformation (SHFM)	<i>TP63</i>	2
<input type="checkbox"/> Pseudohypoaldosteronisme type 1	<i>NR3C2</i>	2	<input type="checkbox"/> Spondyloepiphysaire dysplasie tarda (SEDL)	<i>TRAPPC2</i>	2
<input type="checkbox"/> PTEN Hamartoma Tumor Syndroom (PHTS)	<i>PTEN</i>	2	<input type="checkbox"/> Stargardt, ziekte van, type 1	<i>ABCA4</i>	2
Pyruvaat dehydrogenase complex deficiëntie <sup>7,3</sup>			<input type="checkbox"/> Thiamine-gevoelige megaloblastische anemie (doofheid + diabetes mellitus)	<i>SLC19A2</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>PDHA1</i>		6	<input type="checkbox"/> Trombotische trombocytopenische purpura (TTP) <sup>3</sup>	<i>ADAMTS13</i>	6
<input type="checkbox"/> <i>PDHB</i>		6	<input type="checkbox"/> Treacher Collins-Franceschetti syndroom	<i>TCOF1</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>DLAT</i>			<input type="checkbox"/> Tyrosine hydroxylase deficiëntie	<i>TH</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>DLD</i>					
<input type="checkbox"/> Renale Tubulaire Acidose + doofheid	<i>ATP6V1B1</i>	2	<input type="checkbox"/> Uniparentale disomie (UPD) <sup>6</sup> , chromosoom: ...	n.v.t.	2
Retinitis Pigmentosa <sup>12</sup>			<input type="checkbox"/> Usher syndroom <sup>2,12</sup> , type:.....		3
<input type="checkbox"/> autosomaal recessief		3			
<input type="checkbox"/> autosomaal dominant		3	<input type="checkbox"/> Von Willebrand disease type 2 <sup>3</sup>	<i>VWF</i>	6
Rett syndroom					
<input type="checkbox"/> <i>MECP2</i>	<i>MECP2</i>	2	Waardenburg syndroom		
<input type="checkbox"/> Congenitale variant	<i>FOXG1</i>	2	<input type="checkbox"/> type 1 & 3, <i>PAX3</i>	<i>PAX3</i>	2
<input type="checkbox"/> Variant met infantiele spasmes	<i>CDKL5</i>	2	<input type="checkbox"/> type 2a, <i>MITF</i>	<i>MITF</i>	2
<input type="checkbox"/> Rigid Spine Muscular Dystrophy I	<i>SEPN1</i>	2	<input type="checkbox"/> Walker-Warburg (-like) syndroom (consanguiniteit: ja / nee) <sup>8</sup>		2
Robinow syndroom			<input type="checkbox"/> <i>POMT1</i>	<input type="checkbox"/> <i>FCMD</i>	<input type="checkbox"/> <i>LAMA2</i> (MDC1A)
<input type="checkbox"/> autosomaal dominant	<i>WNT5A</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>POMT2</i>	<input type="checkbox"/> <i>FKRP</i>	<input type="checkbox"/> Homozygotie analyse <sup>8</sup>
<input type="checkbox"/> autosomaal recessief	<i>ROR2</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>POMGNT1</i>	<input type="checkbox"/> <i>LARGE</i>	
<input type="checkbox"/> Schinzel-Giedion syndroom	<i>SETBP1</i>	2	<input type="checkbox"/> Wagner, Ziekte van (WGN1) <sup>2</sup>		<i>CSPG2</i>
<input type="checkbox"/> SeSAME syndroom	<i>KCNJ10</i>	2	<input type="checkbox"/> West syndroom		<i>ARX</i>
<input type="checkbox"/> Small Patella syndroom	<i>TBX4</i>	2	<input type="checkbox"/> Wolfram syndroom (DIDMOAD)		<i>WFS1</i>

BIJGEVOEGDE PATIËNTENTOELICHTING GRAAG AAN DE PATIËNT GEVEN SVP.

#### VOETNOTEN

- Alleen analyse van het gehele gen indien EDTA bloed wordt ingestuurd. Anders alleen hotspot analyse.
- Testen van veel voorkomende mutaties, rest van het gen in overleg
- Onderzoek uitbesteed aan satellietlab
- Duur onderzoek 3 maanden na ontvangst geschikt paraffine materiaal
- Alleen deletie onderzoek.
- Tevens bloed van beide ouders meesturen
- Enkel wanneer deficiëntie van het complex in spier biochemisch is aangetoond
- Homozygotie analyse van kandidaatloci m.b.v. SNP array, alleen mogelijk in geval van consanguïteit.
- Tevens serum insturen voor hepcidine bepaling volgens [www.hepcidinanalysis.com](http://www.hepcidinanalysis.com)
- Declaratie per gen, alle genen worden ingezet
- Alleen deletie analyse van de 3' exonen en 3'UTR
- Testen van bekende mutaties met APEX (Asper) microarray analyse, gevolgd door bevestiging van de gevonden mutatie(s)
- Zie ook onder Walker-Warburg (-like) syndroom indien de diagnostiek van andere genen gewenst is
- Alleen indien de mutatie in de familie bekend is worden deze genen apart getest

## Toelichting bij het indienen van onderzoeksaanvragen bij de sectie DNA-diagnostiek van het Klinisch Genetisch Centrum Nijmegen.

### 1. Aanvragen

- 1.1 Om fouten en vertragingen te vermijden behoren aanvragen op een duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend. Door gebruik te maken van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 1.2 Met de acceptatie van een aanvraag verplicht de sectie DNA-diagnostiek zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de sectie geldende kwaliteitscriteria.
- 1.3 Aanvragen kunnen worden geweigerd indien deze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te kunnen bereiken dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria.
- 1.4 De sectie DNA-diagnostiek dient met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.

### 2. Monsters

- 2.1 De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij DNA-diagnostiek, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam, geslacht en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2 Per patiënt 2 x 10 ml EDTA bloed afnemen in onbreekbare buizen (geen glas), bij neonaten minimaal 3 ml, en per post opsturen bij kamertemperatuur. Andere materialen alleen na telefonisch overleg.
- 2.3 Indien niet wordt voldaan aan het gestelde in 2.1 en 2.2 is de sectie DNA-diagnostiek niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.

### 3. Uitvoering

- 3.1 DNA-diagnostiek bepaalt de wijze waarop, de methode en apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.
- 3.2 Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens van toepassing zijnde normen, standaarden en regels. Desgevraagd verstrekt DNA-diagnostiek de aanvrager hieromtrent inlichtingen.
- 3.3 DNA-diagnostiek zal, indien een aanvraag zich (mede) uitstrekt tot werkzaamheden op een gebied waarvan ze geen kennis of ervaring heeft, contact opnemen met de aanvrager omtrent de uitbesteding van die werkzaamheden.
- 3.4 Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de in ontvangstname van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van de sectie DNA-diagnostiek.

### 4. Resultaten

- 4.1 Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door de sectie DNA-diagnostiek in schriftelijke vorm aangeleverd.
- 4.2 Resultaten komen doorgaans beschikbaar binnen:

Prenataal onderzoek: 2-3 weken

Presymptomatisch / dragerschapbepaling / bevestiging diagnose (bekende mutatie): 4 weken

Mutatie scanning (opsporen van nog onbekende mutatie): 2 maanden.

In geval van spoed kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.

### 5. Geheimhouding

- 5.1 Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het UMC St Radboud (zwijgplicht over patiëntengegevens).

### 6. Gebruik patiëntenmateriaal

- 6.1 De sectie DNA-Diagnostiek van de afdeling Antropogenetica bewaart het verkregen DNA monster van de patiënt voor onbepaalde tijd tenzij een schriftelijk verzoek om het monster te vernietigen is ontvangen van de patiënt of diens wettelijke vertegenwoordigers.
- 6.2 Het gebruik van geanoniseerd patiëntenmateriaal is soms gewenst bij het ontwikkelen en verbeteren van analysemethoden (controles en validatie) en voor nader onderzoek in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. Bij nader gebruik van lichaamsmateriaal conformeert de afdeling Antropogenetica zich aan de richtlijnen van de Code Goed Gebruik van de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV) en indien van toepassing de lokale Medisch Ethische Commissie. De afdeling Antropogenetica verzoekt de aanvrager de patiënt hierover te informeren. Door het aanvinken van de optie op pagina 1 van het aanvraagformulier geeft de patiënt aan daartoe geen bezwaar te hebben. In geval het nader gebruik van patiëntenmateriaal resulteert in voor de patiënt relevante bevindingen zal deze via de oorspronkelijke aanvrager worden geïnformeerd.

## **Toelichting voor patiënten**

*Dit gedeelte meegeven aan de patiënt*

Bij de afdeling Antropogenetica van het UMC St Radboud wordt onderzoek gedaan naar de oorzaken van erfelijke en/of aangeboren aandoeningen.

Het klinisch beeld dat bij u in de familie voorkomt, wordt mogelijk veroorzaakt door een afwijking in het erfelijk materiaal. Met het huidige onderzoek zal gekeken worden naar de aanwezigheid van ziekteveroorzakende afwijkingen in het erfelijk materiaal. Het is mogelijk dat dit onderzoek nog niet de gewenste opheldering geeft. Dankzij wetenschappelijk onderzoek kan in de toekomst meer bekend worden over de oorzaak van het klinisch beeld.

U heeft laten weten in te stemmen om eventueel onderzoek te laten verrichten op het erfelijke materiaal dat over is gebleven nadat het diagnostische onderzoek is afgerond. Dit materiaal wordt bewaard in het laboratorium van de afdeling Antropogenetica van het UMC St Radboud in Nijmegen en zal alleen gebruikt worden voor onderzoek dat in de lijn ligt van de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. Het zal dus niet gebruikt worden voor onderzoek dat niets met de oorspronkelijke vraagstelling te maken heeft.

Er kan geen garantie gegeven worden dat dit onderzoek tot resultaat zal leiden.

De resultaten van het onderzoek zijn in de eerste plaats van belang voor de wetenschap. Zoals aangegeven, kan de uitslag van betekenis zijn voor u of uw familieleden. Mocht dit zo zijn dan zal uw behandelend arts hierover worden geïnformeerd, waarna hij of zij u zal informeren.

Vanzelfsprekend behoudt u het recht om op elk gewenst moment aan te geven dat het erfelijk materiaal niet meer voor bovenstaande doeleinden gebruikt mag worden.

Wij hopen dat deze informatie duidelijk is. Bij verdere vragen kunt u deze bespreken met de arts die het onderzoek bij u in de familie heeft aangevraagd of contact opnemen met de sectie Klinische Genetica van het UMC St Radboud (024-3613946).