



# AANVRAAGFORMULIER POSTNATAAL GENOOMONDERZOEK



## s.v.p. volledige patiëntgegevens (naamplaatje) verzekering + nr.

Naam + vrl. :  
 Geboortedatum : M/V  
 Adres :  
 Postcode :  
 Woonplaats: :  
 Verzekering + nr. : P/Z  
 Huisarts :

## Stichting Klinisch Genetisch Centrum Nijmegen

Locatie: Medisch Spectrum Twente  
 Afd. Cytogenetica (poli 80)  
 Postbus 50.000, 7500 KA Enschede

### Postnatale Genoomdiagnostiek

Secretariaat Tel : 053 – 487 39 20

Fax : 053 – 487 39 21

E-mail: [cytosec@antrg.umcn.nl](mailto:cytosec@antrg.umcn.nl)

Mw. drs. D. Olde Weghuis, klinisch cytogeneticus

Datum afname :

Onderzoeksnummer:

Aanvragend arts :

Monsternummer:

Telefoon / sein :

Ziekenhuis / Afd. :

*In te vullen door array medewerker*

Uw referentie :

Fractienr. =

Familienr. =

## Indicaties voor chromosomenonderzoek (5 ml heparine bloed), pasgeborenen (1 à 2 ml heparine bloed, géén 500 µl cupjes!)\*

- Herhaalde spontane abortus (s.v.p. ook onderzoek partner)
- Levend- of doodgeboorte na 16 weken amenorroe, gepaard gaande met misvorming van de vrucht; vermelden: aard van de afwijkingen, zwangerschapstermijn + geslacht, persoonsgegevens van moeder  
Aard van materiaal:  huid  kraakbeen  navelstrengbloed  overigen:.....
- Verdenking op Syndroom van Down
- Abnormale geslachtelijke ontwikkeling;  
S.v.p. aanvinken indien van toepassing: verdenking op syndroom van Turner of syndroom van Klinefelter
- Chromosomale instabiliteit / breuksyndroom; bijvoorbeeld syndroom van Bloom, anemie van Fanconi, ataxia telangiectasia of Nijmegen Breuk syndroom (**alleen na telefonisch overleg**)
- Gezonde individuen die mogelijk drager zijn van een chromosoomafwijking;  
vermelden: welke chromosoomafwijking, familierelatie met patiënt, patiënt onderzocht: ja / nee

## Indicaties voor moleculaire analyse (ARRAY onderzoek, fra(X) onderzoek, Y-chromosomale deleties) Gelieve hiervoor naast heparinebloed tevens 10 ml EDTA-bloed (pasgeborenen ≥ 2 ml EDTA-bloed) mee te sturen

- |  |   |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Multipele congenitale afwijkingen;<br/><u>S.v.p. vermelden:</u> aard van de afwijkingen</li> <li><input type="checkbox"/> Mentale / psychomotore retardatie;</li> <li><input type="checkbox"/> Fertilitiestoornis;<br/><u>S.v.p. vermelden:</u> <input type="checkbox"/> azoöspermie <input type="checkbox"/> oligospermie <input type="checkbox"/> ICSI-kandidaat<br/>naam + geboortedatum partner =</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Verdenking microdeletiesyndroom .....</li> <li><input type="checkbox"/> Fra(X) syndroom</li> <li><input type="checkbox"/> Dragerschapanalyse middels array</li> <li><input type="checkbox"/> Opslag (voor eventueel later onderzoek)</li> </ul> |
|--|---|

- Toestemming voor gebruik t.b.v. nieuwe onderzoeksmogelijkheden (aanvinken indien van toepassing)**  
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 (dat niet in rekening gebracht zal worden) resulteert in voor de patiënt relevante bevindingen.

**Toelichting bij de indicatie (BIJ VOORKEUR PAGINA 2 GEBRUIKEN T.B.V. EEN OPTIMALE EN SNELLE VERWERKING)**

**KLINISCHE GEGEVENS**

Wij verzoeken u dit klinische formulier zo volledig mogelijk in te vullen.

**Deze gegevens zijn van belang voor zowel het huidige onderzoek als voor het eventueel toekomstige onderzoek in lijn met de huidige diagnostische vraagstelling.**

**Toestemming voor gebruik t.b.v. nieuwe onderzoeksmogelijkheden (aanvinken indien van toepassing)**

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 (dat niet in rekening gebracht zal worden) resulteert in voor de patiënt relevante bevindingen.

**Kliniek**

Mentale retardatie            nee/ ja:            mild/ matig/ ernstig

Autisme                        nee/ ja

Geboortegewicht            <P3 / P3-P98 / >P98

Lengte (huidige)            <P3 / P3-P98 / >P98

Schedelomtrek (huidige)   <P3 / P3-P98 / >P98

Convulsies                    nee/ ja: \_\_\_\_\_

Hersenafwijking            nee/ onbekend/ ja: \_\_\_\_\_

Oogafwijking                nee/ ja: \_\_\_\_\_

Oorafwijking                nee/ ja: \_\_\_\_\_

Schisis                        nee/ ja:            lip/ kaak/ gehemelte

Hartafwijking                nee/ onbekend/ ja: \_\_\_\_\_

Urogenitale afwijking      nee/ onbekend/ ja: \_\_\_\_\_

Overige (congenitale) afwijkingen \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_