

## Celkweek formulier

Voor insturen bloed voor wetenschappelijk onderzoek erfelijke oogziekten, afdeling Antropogenetica, Nijmegen.

Patiënt naam: .....	(Dit veld s.v.p. niet invullen)
Geboortedatum: .....-.....-.....	Patiënt nummer: .....
Straat: .....	Familie-nummer: WO.....-.....
Postcode: .....	
Woonplaats:.....	Oogarts: .....
Telefoonnummer: .....	Plaats: .....
Geslacht: man / vrouw	Datum bloedafname:.....
(Evt. Sticker hier plakken)	

- **Ziektebeeld: s.v.p. aankruisen op pagina's 2 en 3!**
- **Persoon is wel / niet aangedaan.**
- **Andere familieleden zijn wel / niet eerder verzameld.**
- **Er is geen / wel sprake van consanguiniteit (indien wel, dan s.v.p. aangeven in stamboom).**

**- Informed consent formulier:**

- Een ondertekend informed consent formulier is bijgesloten
- Een ondertekend informed consent formulier is aanwezig bij de onderzoeker van de afdeling Antropogenetica
- Een ondertekend informed consent formulier is aanwezig bij bovenstaande oogarts

**- Het onderzoek maakt deel uit van het volgende protocol:**

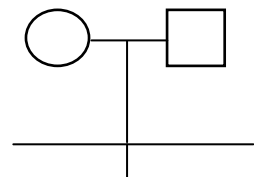
- MEC-2007-256 (kegel [staaf] dystrofie; C. Klaver)
- MEC-2005-371 (LCA-RP-CRD; I. van den Born)
- CMO 2004/206 (glaucoma; C. Hoyng)
- CMO 2007/158 (AMD; C. Hoyng)
- CMO 2004/278 (FEVR, RRD, Wagner; N. Boonstra)
- Ander protocol, nr.....

**Bloed afname en transport:**

- bij voorkeur maandag, dinsdag of woensdag
- het bloed (van patiënten van elke familie 2x 10 ml EDTA bloed [paarse dop] en 1 x 5 ml heparine bloed [groene dop]; van andere familie-leden 2 x 10 ml EDTA bloed [paarse dop]) **in plastic buizen** bij kamertemperatuur **direct** sturen naar: Mw. S. van der Velde-Visser, 855 Antropogenetica, UMC St Radboud, Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen

**Informatie:** Per e-mail: [celkweek@antrg.umcn.nl](mailto:celkweek@antrg.umcn.nl); tel. 024-3616731 / 024-3616964 (mw. C. Beumer of mw. S. van der Velde-Visser); fax. 024-3668752. Bij problemen bellen met secretariaat, tel. 024-3614017, of per e-mail: [agsecretariaat@antrg.umcn.nl](mailto:agsecretariaat@antrg.umcn.nl).

**Stamboom:**



## Celkweek formulier

o <b>Aandoening</b>	<b>Afkorting</b>
o Achromatopsia	ACHM
o Leef tijdsgebonden maculadegeneratie; droog	AMD-D
o Leef tijdsgebonden maculadegeneratie; occult	AMD-O
o Leef tijdsgebonden maculadegeneratie; sereus (=nat)	AMD-S
o Leef tijdsgebonden maculadegeneratie; [type onbekend]	AMD
o Controle voor AMD studie	AMD-CON
o Aland island eye disease (CSNB-subtype)	AIED
o Aniridie	ANRD
o Anophthalmie	ANOP
o Centrale areolaire chorioide dystrofie; [overerving onbekend]	CACD
o Centrale areolaire chorioide dystrofie; autosomaal dominant	CACD-AD
o Centrale areolaire chorioide dystrofie; autosomaal recessief	CACD-AR
o Centrale areolaire chorioide dystrofie; geïsoleerde patiënt	CACD-I
o Controle voor CACD studie	CACD-CON
o Choroideremie	CHM
o Choroideremie; complex (met XLMR en/of DFN3 en/of AED)	CHM-COM
o Chorioretinal dystrofie; [overerving onbekend]	CHRD
o Chorioretinal dystrofie; autosomaal dominant	CHRD-AD
o Chorioretinal dystrofie; autosomaal recessief	CHRD-AR
o Chorioretinal dystrofie; geïsoleerde patiënt	CHRD-I
o COATS oogaandoening	COATS
o Coloboma	COL
o Cone dystrofie; [overerving onbekend]	CD
o Cone dystrofie; autosomaal dominant	CD-AD
o Cone dystrofie; autosomaal recessief	CD-AR
o Cone dystrofie; geïsoleerde patiënt	CD-I
o Cone dystrofie; X-gebonden	CD-X
o Cone-rod dystrofie; [overerving onbekend]	CRD
o Cone-rod dystrofie; autosomaal dominant	CRD-AD
o Cone-rod dystrofie; autosomaal recessief	CRD-AR
o Cone-rod dystrofie; geïsoleerde patiënt	CRD-I
o Cone-rod dystrofie; X-gebonden	CRD-X
o Congenitale stationaire nachtblindheid; [overerving onbekend]	CSNB
o Congenitale stationaire nachtblindheid; autosomaal recessief	CSNB-AR
o Congenitale stationaire nachtblindheid; X-gebonden	CSNB-X
o Cystoïde macula dystrofie; dominant	CYMD
o Diabetische retinopathie	DRP
o Erosieve vitreoretinopathie	ERV
o Exudatieve vitreoretinopathie/microcephalie	EVR/MC
o Familiaire exudatieve vitreoretinopathie	FEVR
o Fundus albipunctates	FAP
o Hoge myopie, ablatio retinae	MYOP
o LCA of RP of CRD	LCA/RP/CRD
o Leber congenitale amaurosis	LCA
o Lebers hereditaire opticoneuropathy	LHON
o Macula dystrofie; [overerving onbekend]	MD
o Macula dystrofie; autosomaal dominant	MD-AD
o Macula dystrofie; autosomaal recessief	MD-AR
o Macula dystrofie; geïsoleerde patiënt	MD-I
o Macula dystrofie; benign concentric annular macular dystrofie	MD-BCAMD
o Macula dystrofie; Best vitelliformis	MD-BV
o Macula dystrofie; birdshot retinopathy	MD-BSR
o Macula dystrofie; butterfly shaped pigment	MD-BU
o Macula dystrofie; central serous chorioretinopathy	MD-CSCR
o Macula dystrofie; basal laminar drusen	MD-BLD
o Macula dystrofie; pseudo-Stargardt patroondystrofie	MD-PS
o Macula dystrofie; North Carolina	MD-NC

## Celkweek formulier

○ Macula dystrofie; pseudovitelliformis	MD-PV
○ Multifocale choroïditis	MCH
○ Multipele congenitale oogafwijkingen	MCA-O
○ Neuronale ceroid lipofuscinose (=Ziekte van Batten)	NCL
○ Norrie, ziekte van	ND
○ Oculair albinisme ichthyosis	OAI
○ Optic atrophy	OPA
○ Optico acoustic neuropathie	OAN
○ Otospondylomegaepiphyseal dysplasia (OSMED, Stickler type 2)	OSM
○ Primary open-angle glaucoma	POAG
○ Rhegmatogenous retinal detachment; [overerving onbekend]	RRD
○ Rhegmatogenous retinal detachment; autosomaal dominant	RRD-AD
○ Rhegmatogenous retinal detachment; autosomaal recessief	RRD-AR
○ Rhegmatogenous retinal detachment; geïsoleerde patiënt	RRD-I
○ Renal-coloboma syndroom	RCS
○ Reticulaire dystrofie van Sjögren	SRD
○ Retinal pigment epitheel dystrofie; [overerving onbekend]	RPED
○ Retinal pigment epitheel dystrofie; autosomaal dominant	RPED-AD
○ Retinal pigment epitheel dystrofie; autosomaal recessief	RPED-AR
○ Retinal pigment epitheel dystrofie; geïsoleerde patiënt	RPED-I
○ Retinitis pigmentosa + mentale retardatie	RP/MR
○ Retinitis pigmentosa met Coats vasculopathie	RP/COATS
○ Retinitis pigmentosa met perivasculaire preservering RPE	RP-PPRPE
○ Retinitis pigmentosa; autosomaal dominant	RP-AD
○ Retinitis pigmentosa; autosomaal dominant/ type 13	RP13
○ Retinitis pigmentosa; autosomaal dominant/ type 17	RP17
○ Retinitis pigmentosa; [overerving onbekend]	RP
○ Retinitis pigmentosa; autosomaal recessief	RP-AR
○ Retinitis pigmentosa; geïsoleerde patiënt	RP-I
○ Retinitis pigmentosa; X-gebonden recessief	RP-XR
○ Retinitis pigmentosa; X-gebonden dominant	RP-XD
○ Retinitis pigmentosa; pigmented paravenous retinochoroidal atrophy	RP-PPRCA
○ Retinitis pigmentosa; Senior Loken	RP-SL
○ Retinoschisis, juveniel	RSJ
○ RP of CRD unilateraal	RP/CRD-UNI
○ Stargardt, ziekte van; autosomaal dominant	STGD-AD
○ Stargardt, ziekte van; autosomaal recessief	STGD1
○ Steroid induced ocular hypertension	S-OHT
○ Stickler syndroom type 1	STI-I
○ Syndroom van Usher; [overerving onbekend]	USH
○ Syndroom van Usher; atypisch	USH A
○ Syndroom van Usher; type I	USH I
○ Syndroom van Usher; type II	USH II
○ Syndroom van Usher; type III	USH III
○ Teleangiectasieën, Idiopathisch	ITA
○ Wagner, ziekte van	WAG
○ <b>Ander ziektebeeld, te weten:</b>	
Overerving:	<input type="checkbox"/> onbekend <input type="checkbox"/> autosomaal recessief <input type="checkbox"/> sporadisch <input type="checkbox"/> autosomaal dominant <input type="checkbox"/> X-gebonden