

**Aanvraagformulier dragerschapstest
50 ernstige autosomaal recessieve aandoeningen**

Aanvraagformulier – Dragerschapspanel (preconceptie)
Humane Genetica, Laboratorium Genoomdiagnostiek

Postadres

Amsterdam UMC, locatie AMC
Postkamer H01-114
Laboratorium Genoomdiagnostiek L01-158
Antwoordnummer 466
1100 WC Amsterdam

Afleveradres voor Koeriers (kantooruren):

Postkamer H01-114
Meibergdreef 9, 1105 AZ AMSTERDAM

BUITEN KANTOORUREN: afleveren bij CDL, B1-114

Contact:

Tel. nr.: (+31) (0)20 566 5110
Fax nr.: (+31) (0)20 566 93 89
E-mail: kg-dna@amsterdamumc.nl
Internet: <http://genoomdiagnostiek.amsterdamumc.nl>

*De gegevens in dit formulier zijn ook via de pdf digitaal invulbaar
Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen*

PONSPLAATJE / ETIKET (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN)

BSN nummer: _____

Naam patiënt(e): _____

Geboorte datum: _____

Geslacht: Man Vrouw

Adres: _____

Postcode + Woonplaats: _____

Telefoon: _____

Verzekering: _____

Verzekeringsnr: _____

Huisarts: _____

Adres huisarts: _____

Uw kenmerk: _____
(b.v. patientnummer eigen locatie)

GEGEVENS AANVRAGEND ARTS (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):

Aanvragend arts: _____ AGB Code _____

Ziekenhuis: _____ Telefoon/sein: _____

Afdeling: _____ E-mail: _____

Adres: _____ CC uitslag: _____

Postcode + Woonplaats: _____ Adres + postcode: _____

Is er al eens materiaal van een familielid ingestuurd: Nee Ja **Familienummer (indien bekend) FF:** _____

Naam partner: _____ **Geb. datum:** _____

Is er een medische indicatie voor dit onderzoek? Nee Ja, nl _____

VRAAGSTELLING:

- Dragerschapsbepaling
- Opslag in afwachting resultaten partner

Opmerkingen/Klinische Gegevens:

MATERIAAL: VOOR DIT ONDERZOEK IS VERS EDTA BLOED VAN DE PATIENT GEWENST.

Op andere materialen (incl DNA) kunnen we de betrouwbaarheid van CNV analyse niet garanderen.

- Volwassene: 2x 6-7 ml EDTA (ontstold) bloed

Afname datum: _____

IN TE VULLEN DOOR MEDEWERKERS DNA-LABORATORIUM

Ontvangen materiaal Paraaf materiaal (zie boven):	Datum binnenkomst	Ruimte voor laboratorium etiketten
Hoeveelheid:		

Materiaal

Per onderzoek is **2x 6-7 ml EDTA (ontstold) bloed** nodig. Duidelijk volledige **NAAM, GEBORTEDATUM** en **GESLACHT** op de bloedbuizen vermelden.

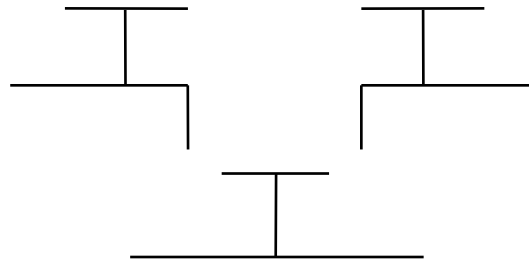
Stamboom:

Te onderzoeken met een pijl (➤) aangeven

Aangedane personen volledig arceren



Dragers/draagster halfarceren



De test

- De preconceptie test wordt uitgevoerd mbv Next Generation Sequencing (NGS), een techniek waarbij meerdere genen tegelijkertijd gelezen (gesequenced) kunnen worden.
- Coderende exonen, inclusief de 20 flankerende intron nucleotiden, van de genen betrokken bij de 50 beschreven aandoeningen (zie volgende pagina) worden gesequenced.
- Tijdens de data-analyse wordt een filter toegepast zodat alleen bekende (waarschijnlijk) pathogene mutaties kunnen worden gezien (ongeveer 1700 mutaties, inclusief founder mutaties).
Door toepassing van het filter zullen alleen die mutaties gedetecteerd worden die:
 - 1) Eerder als pathogeen beschreven zijn in de literatuur en/of in de databases van de DNA laboratoria in Nederland
 - 2) Door het type mutatie, een groot effect op het eiwit hebben zoals stop mutaties, frameshift mutaties en splice site mutaties en hierdoor met een grote mate van waarschijnlijkheid als pathogeen afgegeven kunnen worden.
- Desgewenst kan er gefilterd worden op een subset van de aandoeningen zoals bv de Ashkenazi-Joodse founder mutaties.
Dit graag duidelijk vermelden bij de opmerkingen van de aanvraag (zie pagina 1)
- Er wordt copy number variation (CNV) analyse gedaan om exon deleties/ duplicaties te detecteren.
Deze CNV test werkt UITSLUITEND op ingestuurd EDTA bloed en NIET op ingestuurd DNA.

VERZENDING

Bloed bij kamertemperatuur verzenden. Prenataal materiaal op de dag van afname per koerier verzenden.

VERPAKKING

Materiaal volgens de UN3373 voorschriften verzenden.

- Commerciële site, alleen ter informatie: <http://www.un3373.com/un3373-packaging/>

Benodigde verpakking: Absorptievel, blister, safetybag.

Zie ook: "Voorwaarden voor aanvragen" via <http://genoomdiagnostiek.amsterdamumc.nl>

Materiaal

Per onderzoek is **2x 6-7 ml EDTA (ontstold) bloed** nodig. Duidelijk volledige **NAAM, GEBOORTEDATUM** en **GESLACHT** op de bloedbuizen vermelden.

Ziekten die zijn opgenomen in de preconceptie dragerschapstest van het AMC

Aandoening

Alpha-Mannosidose
Aspartylglycosaminurie
Ataxie met Vitamine E Deficiëntie
Autosomaal recessieve spastische ataxie type Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
Bèta-thalassemie
Bloom syndroom
Canavan, ziekte van
Citrullinemie
Congenitale defecten van de glycosylering (CDG1A)
Cystathionine Bèta Synthetase deficiëntie
Cystic Fibrosis (CF, taaislijmziekte)
D-Bifunctionele Proteïne Deficiëntie
Epidermolysis bullosa, Herlitz Junctional
Familiare Dysautonomie
Fanconi Anemie, type C
Foetale akinesie
Glycogeen Stapelingsziekte type 1a
Hurler syndroom
Isovaleriaan acidemie
Joubert syndroom 2
Krabbe, ziekte van
LCHAD deficiëntie
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)
Meckel syndroom 2
Megalencephale leukoencephalopathie
Metachromatische Leukodystrofie (MLD)
Mitochondrieel DNA depletie syndroom 4A, Alpers type
Mitochondrieel DNA depletie syndroom 4B, MNGIE type
Mitochondrieel recessief ataxie syndroom
Mitochondrieel trifunctioneel eiwit deficiëntie
Mucopolysaccharidose type IV
Nemaline myopathie
Neuronale Ceroid lipofuscinose, type 1
Neuronale Ceroid Lipofuscinose, type 2
Neuronale Ceroid Lipofuscinose, type 3 (= ziekte van Batten)
Neuronale Ceroid Lipofuscinose, type 5
Niemann-Pick, ziekte van
Nijmegen Breuk Syndroom
Osteogenesis Imperfecta type IIB/III
Pompe, ziekte van (congenitale en juveniele vorm)
Ponto Cerebellaire Hypoplasie type 2
Refsum, infantiele ziekte van
Rhizomele ChondroDysplasia Punctata type 1
Sanfilippo (mucopolysaccharidose type 3), type A en C
Sikkelcelziekte
Sjögren-Larsson syndroom
Smith-Lemli-Opitz syndroom
Spinale musculaire atrofie
Tay-Sachs, ziekte van
Zellweger syndroom

Gen

MAN2B1
AGA
TTPA
SACS
HBB
BLM
ASPA
ASS1
PMM2
CBS
CFTR
HSD17B4
LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1
IKBKAP
FANCC
MUSK
G6PC
IDUA
IVD
TMEM216
GALC
HADHA
BCKDHB
TMEM216
MLC1
ARSA
POLG
POLG
POLG
HADHA
MCOLN1
NEB
PPT1
TPP1
CLN3
CLN5
SMPD1, NPC1
NBN
CRTAP
GAA
TSEN54
PEX12
PEX7
SGSH, HGSNAT
HBB
ALDH3A2
DHCR7
SMN1
HEXA
PEX1

Materiaal

Per onderzoek is **2x 6-7 ml EDTA (ontstold) bloed** nodig. Duidelijk volledige **NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT** op de bloedbuizen vermelden.