

# Aanvraag DNA diagnostiek erfelijke dyslipidemie

Pagina 1 & 2 door arts in te vullen.

**BELANGRIJK:** Patiënt(e) dient in verband met eventueel familieonderzoek pagina 3 & 4 in te vullen en te tekenen.

## Aanvraagformulier DNA-diagnostiek

Amsterdam UMC, locatie AMC  
Afdeling Humane Genetica, laboratorium genoomdiagnostiek

### POSTADRES BLOEDMONSTERS:

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

### Koeriersleveringen\*:

AmsterdamUMC, Postkamer H01-114, Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam  
\*Buiten kantooruren bij LAKC, B1-114

Tel. nr AMC: (+31) (0)20 566 51 10  
Tel. nr LEEFH: (+31) (0)20 697 10 14  
Fax nr AMC: (+31) (0)20 566 93 89  
E-mail: kg-dna@amsterdamumc.nl / info@leefh.nl  
Internet: http://dnadiagnostiek.amc.nl

### DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN

BSnummer:

Naam patiënt(e):

Geboortedatum:

Geslacht:  Man  Vrouw

Adres:

Verzekering:

Verzekeringsnr:

### GEGEVENS AANVRAGEND ARTS (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):

Aanvragend arts:

Ziekenhuis/praktijk:

Afdeling:

Adres:

AGB code:

Telefoon/sein:

E-mail:

Kopie uitslag adres:

Aanvrager ontvangt graag via Stichting LEEFH per email bevestiging van ontvangst materiaal (informed consent p.4 dient ingevuld te zijn)

Is er al eens materiaal van een familielid ingestuurd naar het AMC:  Ja  Nee

Naam en/of D-nummer:

Relatie tot patiënt:

Geb. datum:

Familienummer (indien bekend): FF

### VRAAGSTELLING:

Aanwezigheid familiere variant bepalen (gen + variant melden):

NGS-pakket voor bevestiging klinische diagnose (29 genen\*), met als indicatie:

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Familiaire hypercholesterolemie (hoog LDL-cholesterol) [1546]     | <input type="checkbox"/> Familiere hypertriglyceridemie (hoog triglyceriden) [5336]     |
| <input type="checkbox"/> Familiaire hypobetalipoproteinemie (laag LDL-cholesterol) [5361]  | <input type="checkbox"/> APOE-genotypering bij verdenking dysbetalipoproteinemie [2024] |
| <input type="checkbox"/> Familiaire hypoalfalipoproteinemie (laag HDL-cholesterol) [5363]  | <input type="checkbox"/> Anders, namelijk <input type="text"/>                          |
| <input type="checkbox"/> Familiaire hyperalfalipoproteinemie (hoog HDL-cholesterol) [1287] |   |

\*Voor de lijst van genen, zie <http://www.leefh.nl/zorgprofessionals/dna-onderzoek>

### BLOEDMONSTERS & MATERIAAL:

Duidelijk volledige **NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT** op de bloedbuizen vermelden.  
Per onderzoek is 2x 6-7 ml EDTA-bloed nodig (paarse dop; nooit invriezen; géén 4 ml buizen gebruiken svp). Kleine kinderen 5-10 ml.  
Bloedbuizen samen met dit ingevulde formulier op kamertemperatuur en verpakt volgens de wettelijke norm (UN 3373) opsturen naar bovenstaand postadres voor monsters.

- Bloed\*  DNA geïsoleerd uit:  Anders namelijk:
- Veneus EDTA  Navelstrengbloed  PAX (RNA)

Afnamedatum:

\*Als CNV-analyse in een NGS-pakket gewenst is, uitsluitend vers afgenomen EDTA-bloed insturen.

Commerciële site, alleen ter informatie: <http://www.un3373.com/un3373-packaging/>  
Zie ook: "Voorwaarden voor aanvragen laboratoria Humane Genetica" via <http://dnadiagnostiek.amc.nl>

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

# Aanvraag DNA diagnostiek erfelijke dyslipidemie

Door arts in te vullen

## Medische gegevens

### **Lipidenwaarden** (indien bekend en bij voorkeur onbehandeld)

Deze zijn zeer waardevol voor de classificatie van varianten

Datum meting		
Waarden	/	
Totaal cholesterol		mmol/l
LDL-cholesterol		mmol/l
HDL-cholesterol		mmol/l
Triglyceriden		mmol/l
Apolipoproteïne A1		g/l
Apolipoproteïne B		g/l
Lipoproteïne (a)		mg/l

> Klik op wat van toepassing is, of omcirkel met pen

Eventuele lipiden-verlagende therapie <b>op moment van meting lipidenprofiel</b>		
	Medicatie	Dosis
1.		
2.		
3.		
4.		

### **klinische verschijnselen bij patiënt**

Deze informatie is waardevol voor de classificatie van varianten

Xanthomen	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend	PCI/dotter	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend
Arcus Lipoïdes	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend	CABG/bypass	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend
Xanthelasmata	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend	Perifeer vaatlijden	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend
Hartinfarct	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend	Ischemisch CVA/TIA	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend
Angina Pectoris	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend	Hypertensie	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend

### **Secundaire oorzaken dyslipidemie**

Deze informatie is waardevol voor de classificatie van varianten

Hypothyreoïdie	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend	Diabetes Mellitus	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend
Proteïnurie	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend	BMI verhoogd	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend
Leverfunctie stoornissen	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend	Calorie/vetrijk dieet	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend
Hormoongebruik	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend	Overmatig alcoholgebruik	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA <input type="radio"/> Onbekend

# Aanvraag DNA diagnostiek erfelijke dyslipidemie

Door patiënt in te vullen

## Patiëntgegevens

Naam + initialen	
Meisjesnaam	
Geslacht	/
Geboortedatum	
Telefoon	
Email	

Lengte (cm)	
Gewicht (kg)	
Rookt u?	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA Sigaretten per dag:
Drinkt u alcohol?	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA Glazen per week:

## Familiegegevens

### Uw biologische vader

Voornamen			
Achternaam			
Geboortedatum	Bekend met hoog cholesterol?	<input type="radio"/> NEE	<input type="radio"/> JA
Eventuele sterfdatum	Bekend met hart- en vaatziekten?	<input type="radio"/> NEE	<input type="radio"/> JA

### Uw biologische moeder

Voornamen			
Achternaam			
Geboortedatum	Bekend met hoog cholesterol?	<input type="radio"/> NEE	<input type="radio"/> JA
Eventuele sterfdatum	Bekend met hart- en vaatziekten?	<input type="radio"/> NEE	<input type="radio"/> JA

<b>Heeft u kinderen?</b>	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA	Aantal zonen	dochters
<b>Broers en zussen?</b>	<input type="radio"/> NEE <input type="radio"/> JA	Aantal broers	zussen

Waar komt uw familie oorspronkelijk vandaan? (land, streek en/of stad)	
--	--

# Aanvraag DNA diagnostiek erfelijke dyslipidemie

Door patiënt in te vullen

Coördinatie door LEEFH bij eventueel familieonderzoek vindt alleen plaats bij een volledig ingevuld en ondertekend formulier!

## Informed consent **Toestemming en verklaring**

Ik geef toestemming om mijn persoonlijke gegevens te delen met stichting LEEFH.

Akkoord  JA  NEE

Ik geef toestemming voor het verwerken van mijn gegevens door stichting LEEFH voor de volgende doeleinden:

- Gebruik van mijn naam, geboortedatum en contactgegevens om mij de bevestiging en de uitslag van het DNA-onderzoek te verstrekken en eventueel met mij verder onderzoek in mijn familie te bespreken;

JA  NEE

- Opslag van mijn gegevens, inclusief gegevens over (familie)stamboom in een beveiligde database;

JA  NEE

- Eventueel gebruik van *geanonimiseerde* gegevens voor wetenschappelijk onderzoek naar erfelijke factoren voor hart-en vaatziekten;

JA  NEE

- Eventueel contact met mij in de toekomst over onderzoek(en) naar hart- en vaatziekten.

JA  NEE

### Ondergetekende:

- Heeft de gelegenheid gekregen vragen te stellen over het DNA-onderzoek;
- Weet dat bij de eerste patiënt uit een familie 29 genen worden onderzocht;
- Weet dat de aanvragend arts via het Amsterdam UMC afd. Humane Genetica de uitslag ontvangt;
- Weet dat zijn/haar zorgverzekeraar kosten van het DNA/NGS-onderzoek in rekening kan brengen ten laste van het 'eigen risico';
- Heeft kennis genomen van het privacy statement van LEEFH ([www.leefh.nl/privacy](http://www.leefh.nl/privacy));
- Weet dat de toestemming voor verwerking van persoonsgegevens kan worden ingetrokken (contact via Stichting LEEFH 020-6971014 of [privacy@leefh.nl](mailto:privacy@leefh.nl)).

Datum

Handtekening

Naam patiënt

Getekend door:  patiënt  ouder  voogd