

## Aanvraagformulier dragerschapstest 50 ernstige autosomaal recessieve aandoeningen

### DNA Aanvraagformulier Laboratorium Genoomdiagnostiek

Academisch Medisch Centrum  
Afdeling Klinische Genetica, M1 – 107  
Meibergdreef 9  
1105 AZ AMSTERDAM  
Postbus 22660  
1100 DD AMSTERDAM

Tel. nr.: +31 20 566 78 99  
E-mail: [kg-dna@amc.uva.nl](mailto:kg-dna@amc.uva.nl)

Fax nr.: +31 20 566 93 89  
<http://dnadiagnostiek.amc.nl>

#### Laboratorium Genoemdiagnostiek, sectie DNA:

Prof. Dr. M.M.A.M. Mannens	Dr. M. Alders
Prof. Dr. A.A.B. Bergen	Dr. H. Bikker
Dr. J.C. Defesche	Dr. M.P.R. Lombardi
Dr. E.J.W. Redeker	Dr. Ir. F. van Ruissen
Dr. R.H. Lekanne dit Deprez	Dr. M.M. Motazacker, i.o.
Dr. S. van Koningsbruggen	Dr. R.J. Florijn, i.o.

Zie [www.dnadiagnostiek.nl](http://www.dnadiagnostiek.nl) voor de meest recente versie van dit formulier

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:	<input type="text"/>
Naam patiënt(e):	<input type="text"/>
Geboorte datum:	<input type="text"/>
Geslacht:	<input type="radio"/> Man <input type="radio"/> Vrouw
Adres:	<input type="text"/>
Postcode + Woonplaats:	<input type="text"/>
Telefoon:	<input type="text"/>
Verzekering:	<input type="text"/>
Verzekeringsnr:	<input type="text"/>
Huisarts:	<input type="text"/>
Adres huisarts:	<input type="text"/>
Uw kenmerk:	<input type="text"/>
(b.v. patientnummer eigen locatie)	

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

Aanvragend arts:	<input type="text"/>	Telefoon/sein:	<input type="text"/>
Ziekenhuis:	<input type="text"/>	E-mail:	<input type="text"/>
Afdeling:	<input type="text"/>		
Adres:	<input type="text"/>	CC uitslag:	<input type="text"/>
Postcode + Woonplaats:	<input type="text"/>	Adres + postcode:	<input type="text"/>
Is er al eens materiaal van een familielid ingestuurd:	<input type="radio"/> Nee <input type="radio"/> Ja	Familienummer (indien bekend) FF:	<input type="text"/>
Naam partner:	<input type="text"/>	Geb. datum:	<input type="text"/>
Is er een medische indicatie voor dit onderzoek?	<input type="radio"/> Nee <input type="radio"/> 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	<input type="checkbox"/> P	Datum binnenkomst	Aanvraagnummer	Familienummer
Paraaf materiaal	<input type="checkbox"/> PR		DA	FF
Hoeveelheid:	Paraaf acceptatie		Paraaf registratie	DNA-nummer
				D

#### Materiaal

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

## Aanvraagformulier dragerschapstest 50 ernstige autosomaal recessieve aandoeningen

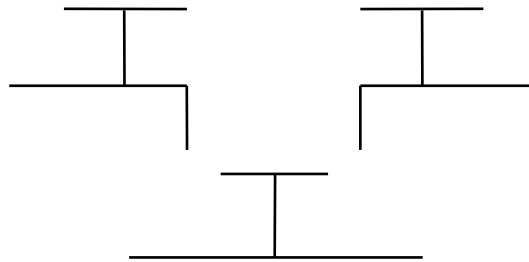
**Stamboom:**

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 [dnadiagnostiek.amc.nl](http://dnadiagnostiek.amc.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**

<u>Aandoening</u>	<u>Gen</u>
Alpha-Mannosidose	MAN2B1
Aspartylglycosaminurie	AGA
Ataxie met Vitamine E Deficiëntie	TTPA
Autosomaal recessieve spastische ataxie type Charlevoix-Saguenay (ARSACS)	SACS
Bèta-thalassemie	HBB
Bloom syndroom	BLM
Canavan, ziekte van	ASPA
Citrullinemie	ASS1
Congenitale defecten van de glycosylering (CDG1A)	PMM2
Cystathionine Bèta Synthetase deficiëntie	CBS
Cystic Fibrosis (CF, taaislijmziekte)	CFTR
D-Bifunctionele Proteïne Deficiëntie	HSD17B4
Epidermolysis bullosa, Herlitz Junctional	LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1
Familiäre Dysautonomie	IKBKAP
Fanconi Anemie, type C	FANCC
Foetale akinesie	MUSK
Glycogeen Stapelingsziekte type 1a	G6PC
Hurler syndroom	IDUA
Isovaleriaan acidemie	IVD
Joubert syndroom 2	TMEM216
Krabbe, ziekte van	GALC
LCHAD deficiëntie	HADHA
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	BCKDHB
Meckel syndroom 2	TMEM216
Megalencephale leukoencephalopathie	MLC1
Metachromatische Leukodystrofie (MLD)	ARSA
Mitochondrieel DNA depletie syndroom 4A, Alpers type	POLG
Mitochondrieel DNA depletie syndroom 4B, MNGIE type	POLG
Mitochondrieel recessief ataxie syndroom	POLG
Mitochondrieel trifunctioneel eiwit deficiëntie	HADHA
Mucopolipidose type IV	MCOLN1
Nemaline myopathie	NEB
Neuronale Ceroid lipofuscinose, type 1	PPT1
Neuronale Ceroid Lipofuscinose, type 2	TPP1
Neuronale Ceroid Lipofuscinose, type 3 (= ziekte van Batten)	CLN3
Neuronale Ceroid Lipofuscinose, type 5	CLN5
Niemann-Pick, ziekte van	SMPD1, NPC1
Nijmegen Breuk Syndroom	NBN
Osteogenesis Imperfecta type IIB/III	CRTAP
Pompe, ziekte van (congenitale en juveniele vorm)	GAA
Ponto Cerebellaire Hypoplasie type 2	TSEN54
Refsum, infantiele ziekte van	PEX12
Rhizomele ChondroDysplasia Punctata type 1	PEX7
Sanfilippo (mucopolysaccharidose type 3), type A en C	SGSH, HGSNAT
Sikkelcelziekte	HBB
Sjögren-Larsson syndroom	ALDH3A2
Smith-Lemli-Opitz syndroom	DHCR7
Spinale musculaire atrofie	SMN1
Tay-Sachs, ziekte van	HEXA
Zellweger syndroom	PEX1

**Materiaal**

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