

## Aanvraagformulier DNA-diagnostiek

### Gegevens te onderzoeken persoon

Naam + voorletters:

Geslacht: M/V      Geboortedatum:

Adres:

PC + Plaats:

BSN:

Familie nr.:

Uw referentie nr.:

Indien overleden, jaartal of datum overlijden:

Tweeling

### Gegevens declarant\*

Naam + voorletters:

Geslacht: M/V      Geboortedatum:

Adres:

PC + Plaats:

BSN:

Verzekering nr.:

\* Indien de te onderzoeken persoon overleden is graag alle velden waarop het onderzoek gedeclareerd kan worden invullen

### Gegevens aanvrager

Aanvragend arts:

Instelling/afdeling:

Tel nr./Fax nr.:

Email:

Datum aanvraag:

Datum uitslaggesprek:

Opmerking:

spoed aanvraag (uitsluitend na telefonisch/email overleg)

### Doel onderzoek

- Bevestiging / uitsluiting diagnose  
 (Pre)symptomatisch onderzoek (bekend gendefect in Familie / tumor)  
 Mutatie bekend en volledige gen(en) onderzoek  
 Opslag (i.v.m. toekomstige diagnostiek)  
 Andere vraagstelling:

Gendefect in familie       Gendefect in tumor

Mutatie bekend → vermeld relevante klinische informatie en geef de relatie met indexpatiënt aan in stamboom op z.o.z.

Gen:

Variant:

Familie nr.:

Referentie:

### Te onderzoeken gen(en)

#### Gericht Mutatie onderzoek

Zie 'Gendefect in familie / tumor'

#### Erfelijke borst/eierstokkanker

- ATM / BARD1 / BRCA1 / BRCA2 / BRIP1 / CHEK2 / PALB2 / RAD51C / RAD51D  
 BRCA1 like profiel\*  
 BRCA2 like profiel\*

#### Erfelijke darmkanker

- MLH1 / MSH2 / MSH6 / PMS2 / EPCAM 3'  
 MSI bepaling + IHC  
 Methylering MLH1 / MSH2

#### Erfelijk melanoom

- CDKN2A / CDK4 exon 2 / MITF c.952G>A

#### Overige genen

- TP53  
 CTNNA1  
 ATM

Anders, te weten:

\* Invullen bij aanvraag BRCA1/2 like profiel

- DNA variant (VUS) aangetoond bij te onderzoeken persoon  
Volledige omschrijving van de variant:

### In te vullen door medewerker secretariaat DNA-diagnostiek AVL

Datum binnenkomst:	Materiaal:	DNA nr.:
Controle door:	Meekijken nummers:	AVL PA nr.:
Opmerkingen:		Paraaf <input type="checkbox"/> Op werkoverzicht: <input type="checkbox"/> In PFT DNA database: <input type="checkbox"/> verrichting HiX:

## Materiaal

Patiëntmateriaal duidelijk voorzien van naam, geslacht, geboortedatum en afnamedatum en -tijd

Onvolledig gelabelde monsters kunnen geweigerd worden

- Bloed (2 x 10 ml) EDTA, minimaal 2 x 2 ml bij kleine kinderen
- Afname datum en tijd:
- DNA (2 x 10 µg), monsternummer(s):
- DNA geïsoleerd uit bloed/weefsel
- DNA reeds aanwezig onder materiaal nr.:
- Paraffine op te vragen bij ziekenhuis:

S.v.p. kopie PA verslag en toestemmingsverklaring meesturen

Testen op:

- Normaal weefsel
- Tumor weefsel\*:

\*aangeven type weefsel en/of T nr.

---

## Informed consent gebruik patiënten materiaal

Patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger is door aanvrager geïnformeerd over het nader gebruik van resterend lichaamsmateriaal. Zie hiervoor patiënten folder op de webpagina: "Wetenschappelijk onderzoek met uw resterend lichaamsmateriaal". Indien er bezwaren zijn tegen het nader gebruik van resterend lichaamsmateriaal, kan de aanvrager dat hieronder kenbaar maken.

- Patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger geeft geen toestemming voor nader gebruik van resterend ingestuurde lichaamsmateriaal.

---

## Stamboom (of kopie stamboom toevoegen)

Familienummer:
----------------

Gegevens te onderzoeken persoon en relevante familieleden:				
Stamboom nr.	Naam	Geboortedatum	Klinische diagnose	Leeftijd diagnose

## Aanvullende informatie

Voor aanvullende informatie over DNA-diagnostiek, het meest recente aanvraagformulier, de algemene voorwaarden, materiaal, afname-en verzendinstructies en uitslagtermijnen wordt verwezen naar onze pagina op [www.avl.nl](http://www.avl.nl) (afdelingen>DNA-diagnostiek).