

**Aanvraagformulier voor DNA-diagnostiek
bij patiënten met Familiaire Hypercholesterolemie**

datum afname:

tijd afname:

AFSLAGPLAATJE



**Moleculaire Diagnostiek
Vasculaire Geneeskunde
laboratorium: lokatie: G1-105
tel: 020 566 6528
fax: 020 566 9232
secretariaat: tel: 020 566 2824**

DNA-nummer: _____ familienaam: _____

insturend specialist \ arts

naam: _____ (altijd invullen)

ziekenhuis/kliniek: _____

plaats: _____

bereikbaar onder tel.nr.: _____

geen afslagplaatje: gegevens van de patiënt

indien de gegevens niet compleet zijn kan de aanvraag niet in behandeling worden genomen

naam: _____ man/vrouw (altijd invullen)

meisjesnaam: _____

voornaam: _____ initialen: _____

geboortedatum: _____ (altijd invullen)

straat: _____

postcode en woonplaats: _____

telefoon thuis: _____ telefoon werk: _____

naam huisarts: _____ (altijd invullen)

Zorgverzekeraar en polisnummer.: _____ (altijd invullen)

graag ook de achterzijde invullen

Aanvraagformulier voor DNA-diagnostiek bij patiënten met Familiaire Hypercholesterolemie

datum afname:

tijd afname:

Wilt U deze gegevens invullen voor zover bekend. Ook indien niet alles bekend is, ontvangen wij graag bloed van de patiënt.

Werkwijze bij inzending aanvraagformulier

Bloedmonster

Om voldoende DNA te kunnen isoleren ontvangen wij bij voorkeur 2 x 5 cc. EDTA-bloed. 5 cc. is echter de minimale hoeveelheid om uitgebreid DNA-onderzoek uit te kunnen voeren. Het bloedmonster graag goed verpakt volgens de norm en ongekoeld opsturen naar:

Academisch Medisch Centrum

laboratorium G1-105

Moleculaire Diagnostiek

Experimentele Vasculaire Geneeskunde

Antwoordnummer 191

1100 WC Amsterdam

Bevestiging ontvangst

Na ontvangst van het bloedmonster sturen wij u een ontvangstbevestiging met daarop de gegevens die wij geregistreerd hebben. Deze kunt u controleren op juistheid en volledigheid.

Bericht binnen 3 maanden

Uiterlijk binnen 3 maanden na ontvangst ontvangt u van ons een bericht:

- de sequentie analyse is voltooid en er is een mutatie gevonden (eindrapportage)
- de sequentie analyse is voltooid en er is *geen* mutatie gevonden. Indien u de diagnose FH handhaaft voeren wij een tweede analyse uit om grote deleties of inserties in het LDL-receptor gen op te sporen (tussenrapportage).

Indien ook in de tweede ronde geen mutatie wordt gevonden, ontvangt u ook bericht hierover en vragen wij u of uw patiënt in aanmerking komt voor vervolgonderzoek.

Verdere informatie

Voor verdere informatie kunt u bellen met ons laboratorium in het AMC: **telefoon: 020 566 6528**

Uitgebreide informatie over ons werk, de protocollen, de mutaties, aanvraagformulieren en de opsporing van patiënten met FH vindt u op onze webpagina www.jojogenetics.nl

Wij danken U voor Uw medewerking.

1. hoogste ONBEHANDELDE lipidenwaarden:

totaal cholesterol: _____ mmol/l
LDL-cholesterol: _____ mmol/l
HDL-cholesterol: _____ mmol/l
triglyceriden: _____ mmol/l
wanneer (jaartal) _____

2. Indien BEHANDELD:

medicatie: vanaf _____
welke? _____ dosis _____
_____ dosis _____

3. Heeft de patiënt de typische lichamelijke kenmerken voor FH zoals xanthomen of arcus lipoïdes en xantheasmata (voor het 45^{ste} levensjaar)?

ja/nee

4. Heeft de patiënt al hart- en vaatziekten doorgemaakt? (hartinfarct, angina, PTCA, CABG, claudicatio, CVA)?

ja/nee

5. Zijn er bloedmonsters van familieleden van deze patiënt opgestuurd?

zo ja, van wie:

naam geboortedatum

_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____

6. waar komt de patiënt of zijn/haar familie oorspronkelijk vandaan? (land, streek of stad)

7. Is de patient geïnformeerd over het belang van familie-onderzoek als vervolg van een positieve uitslag?

(informed consent ondertekend?)

Ja / nee

(U kunt hiervoor gebruik maken van de NHG-patiëntenbrief)