

DNA-nummer:  
afname datum:

## AANVRAAG DNA DIAGNOSTIEK ERFELIJKE DYSLIPIDEMIEEN – GEDEELTE VOOR ARTS

De cliënt dient het afzonderlijke aanvraagformulier op pagina 3 en 4 in te vullen.

### gegevens cliënt

naam + initialen : \_\_\_\_\_ (m/v) BSNnummer : \_\_\_\_\_  
meisjesnaam : \_\_\_\_\_ zorgverzekeraar: \_\_\_\_\_  
geboortedatum : \_\_\_\_\_ polisnummer : \_\_\_\_\_  
adres : \_\_\_\_\_ patiëntnummer : \_\_\_\_\_  
postcode en woonpl. : \_\_\_\_\_  
telefoon : \_\_\_\_\_

### gegevens aanvrager/arts

naam + initialen : \_\_\_\_\_ (m/v) email : \_\_\_\_\_  
ziekenhuis / praktijk : \_\_\_\_\_ telefoon: \_\_\_\_\_  
afdeling / adres : \_\_\_\_\_  
: \_\_\_\_\_  
: \_\_\_\_\_  
kopie resultaat naar : \_\_\_\_\_  
adres : \_\_\_\_\_  
: \_\_\_\_\_  
: \_\_\_\_\_

### onderzoeksaanvraag\* (te analyseren genen)

- Familiaire Hypercholesterolemie (hoog LDL-cholesterol)** (LDLR, APOB, PCSK9, STAP1, LIPA, LDLRAP1, ABCG5/G8)
- Familiaire Hypo-betalipoproteïnemie (laag LDL-cholesterol)** (APOB, PCSK9, ANGPTL3, MTP, MYLIP)
- Familiaire Hypo-alfalipoproteïnemie (laag HDL-cholesterol)** (ABCA1, LCAT, APOA1)
- Familiaire Hyper-alfalipoproteïnemie (hoog HDL-cholesterol)** (SCARB1, CETP, LIPC, LIPG, APOC3)
- Familiaire Hypertriglyceridemie (hoog triglyceriden)** (LPL, APOC2, APOA5, APOE, LMF1, GPIHBP1)
- ApoE-genotypering bij verdenking dysbetalipoproteïnemie** (APOE)
- anders: \_\_\_\_\_

### Vraagstelling

- bevestigen/uitsluiten klinische diagnose
- screening op bekende mutatie in de familie : \_\_\_\_\_  
naam + geboortedatum onderzochte familieleden: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\*u kunt ook het aanvraagformulier van Klinische Genetica AMC gebruiken; dit vindt u op <http://dnadiagnostiek.amc.nl>

## Medische gegevens

### cholesterolwaarden en medicatie

totaal cholesterol		mmol/l	cholesterolverlagende medicatie?	ja / nee
LDL – cholesterol		mmol/l	ja : sinds	
HDL – cholesterol		mmol/l		
triglyceriden		mmol/l	medicatie + dosis	
apolipoproteïne A1		g/l	sinds	
apolipoproteïne B		g/l		
lipoproteïne(a)		mg/dl	medicatie + dosis	
			sinds	
datum				
waarden zijn:	<i>behandeld / onbehandeld</i>			

### klinische verschijnselen

xanthomen	ja / nee / onbekend	PTCA	ja / nee / onbekend
arcus lipoides	ja / nee / onbekend	CABG	ja / nee / onbekend
xanthelasmata	ja / nee / onbekend	claudicatio	ja / nee / onbekend
hartinfarct	ja / nee / onbekend	CVA	ja / nee / onbekend
angina Pectoris	ja / nee / onbekend	anders:.....	

### oorzaken secundaire dyslipidemie

hypothyreoïdie	ja / nee / onbekend	diabetes Mellitus	ja / nee / onbekend
proteïnurie	ja / nee / onbekend	BMI verhoogd	ja / nee / onbekend
leverfunctiestoornissen	ja / nee / onbekend	calorie/vetrijk dieet	ja / nee / onbekend
hormoongebruik	ja / nee / onbekend	overmatig alcoholgebruik	ja / nee / onbekend

U kunt dit ingevulde en ondertekende formulier, **samen met het aanvraagformulier van de cliënt** en 2 EDTA buizen van 6-10 ml. (niet gekoeld en verpakt volgens de wettelijke norm UN 3373) opsturen naar:

**Laboratorium voor Genoomdiagnostiek**  
**Afdeling Klinische Genetica, locatie M1-107**  
**Academisch Medisch Centrum**  
**Antwoordnummer 191**  
**1100 WC AMSTERDAM**

#### belangrijke mededeling:

Voor alle aanvragen voor erfelijke dyslipidemie wordt een Next Generation Sequencing pakket van 29 genen geanalyseerd. Nevenbevindingen, anders dan waarvoor de aanvraag bedoeld was, indien klinisch relevant wat betreft gezondheidsrisico en behandeling, worden gemeld. Voor de complete lijst van genen, zie het aanvraagformulier Klinische Genetica AMC op <http://dnadiagnostiek.amc.nl> of [www.jojogenetics.nl](http://www.jojogenetics.nl)

**Om voldoende DNA te kunnen isoleren, hebben wij minimaal 12 ml EDTA bloed (2x 6-10 ml) nodig.**

**Mutatie bepaling in navelstrengbloed wordt uitsluitend uitgevoerd indien bij de aanvraag tevens een bloedmonster van de moeder is bijgevoegd i.v.m. het uitvoeren van een maternale contaminatietest.**

Voor vragen belt u naar Genoomdiagnostiek Klinische Genetica AMC 020-5666528 ( [mevg@amc.uva.nl](mailto:mevg@amc.uva.nl) ).

Uitsluitend voor FH: Stichting LEEFH 020-6971014 ( [info@leefh.nl](mailto:info@leefh.nl) ). Verdere informatie vindt u op de webpagina's [www.jojogenetics.nl](http://www.jojogenetics.nl), [www.leefh.nl](http://www.leefh.nl) en [dnadiagnostiek.amc.nl](http://dnadiagnostiek.amc.nl).

## AANVRAAG DNA DIAGNOSTIEK ERFELIJKE DYSLIPIDEMIEEN – GEDEELTE VOOR CLIENT

De **(huis)arts** dient het afzonderlijke aanvraagformulier op pagina 1 en 2 in te vullen.

### gegevens cliënt

naam + initialen :  (m/v) roepnaam :   
 meisjesnaam :   
 geboortedatum :   
 adres :  telefoon :   
 postcode en woonpl. :  email :

lengte :  m  
 gewicht :  kg  
 rookt u? : ja/nee hoeveel per dag:  wanneer gestopt:   
 gebruikt u alcohol? : ja/nee hoeveel per dag:  glazen

gebruikt u medicatie? welke en sinds wanneer?.....

overgang	j / n	medicatie	j / n	sinds:	hoge bloeddruk	j / n	medicatie	j / n	sinds:
schildklier	j / n	medicatie	j / n	sinds:	suikerziekte	j / n	medicatie	j / n	sinds:
leverproblemen	j / n	medicatie	j / n	sinds:	depressie	j / n	medicatie	j / n	sinds:
nierproblemen	j / n	medicatie	j / n	sinds:					

### Familiegegevens

voor- /achternaam van uw biologische vader:   
 geboortedatum + evt. sterfdatum  +   
 heeft/had uw vader een verhoogd cholesterol? ja / nee / onbekend  
 heeft/had uw vader hart- en vaatziekten? ja / nee / onbekend

voor- /meisjesachternaam van uw biologische moeder:   
 geboortedatum + evt. sterfdatum  +   
 heeft/had uw moeder een verhoogd cholesterol? ja / nee / onbekend  
 heeft/had uw moeder hart- en vaatziekten? ja / nee / onbekend

heeft u kinderen? ja/ nee zo ja, aantal   
 heeft u broers en zussen? ja / nee zo ja, aantal

Heeft er bij familieleden al DNA-diagnostiek plaatsgevonden? ja / nee / onbekend  
**ja:** naam + geboortedatum onderzochte familieleden:

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

**UITSLUITEND voor DNA-diagnostiek Familiaire Hypercholesterolemie (FH):**  
**VERKLARING DOOR CLIENT**

**Ondergetekende**

- heeft de gelegenheid gekregen vragen te stellen over het DNA onderzoek naar FH;
- weet dat hij/zij persoonlijk en schriftelijk van Stichting LEEFH de bevestiging van de aanvraag en de uitslag krijgt van het DNA-onderzoek naar FH, evenals de aanvrager van dit onderzoek;
- weet dat zijn/haar zorgverzekeraar kosten van het DNA-onderzoek in rekening kan brengen ten laste van het eigen risico.

**Ik ga ermee akkoord (aangeven wat van toepassing is)**

- dat mijn persoonlijke en medische gegevens die bij het onderzoek naar FH zijn verkregen worden door Stichting LEEFH worden opgeslagen in een beveiligd databestand en vallen onder de medische geheimhoudingsplicht en de privacy wet;  
O ja    O nee
- dat door middel DNA-diagnostiek wordt vastgesteld of de erfelijke factor die FH veroorzaakt bij mij aanwezig is;  
O ja    O nee
- dat, indien de erfelijke factor die FH veroorzaakt gevonden wordt, Stichting LEEFH met mij contact kan opnemen om verder onderzoek in mijn familie te bespreken;  
O ja    O nee
- dat mijn DNA opgeslagen wordt in de DNA-bank en anoniem gebruikt kan worden voor wetenschappelijk onderzoek naar erfelijke factoren die het ontstaan of verloop van hart- en vaatziekten beïnvloeden;  
O ja    O nee
- om schriftelijk benaderd te worden voor mogelijk wetenschappelijk onderzoek t.b.v. familiale hart- en vaatziekten.  
O ja    O nee

<b>Aldus verklaard en getekend,</b>	
datum	handtekening
naam cliënt	( cliënt / ouder / verzorger / familielid / voogd )

**BELANGRIJKE MEDEDELING:**

Voor alle aanvragen voor erfelijke vetstofwisselingsstoornissen) wordt een pakket van 29 genen geanalyseerd. De mogelijkheid is aanwezig dat wij andere factoren vinden dan waarvoor de aanvraag bedoeld is. Als deze andere factoren van belang zijn voor uw gezondheid en behandeling, melden wij dat aan uw arts. Voor de complete lijst van genen, zie het aanvraagformulier Klinische Genetica AMC op <http://dnadiagnostiek.amc.nl> of [www.iojogenetics.nl](http://www.iojogenetics.nl) (portfolio)