

Procedure bij aanvragen van gericht kiembaanonderzoek

Pagina 1:

1. plak een patiëntensticker op het labformulier
2. Vul eigen contactgegevens in
3. Kruis aan dat het gaat om bevestiging/uitsluiting diagnose

DOEL ONDERZOEK

- ☒ Bevestiging / uitsluiting diagnose
- ☐ Dragerschapsbepaling (bekend gendefect in familie)
- ☐ Presymptomatisch onderzoek (bekend gendefect in familie)
- ☐ Partneronderzoek
- ☐ Informativiteitstest (t.b.v. interpretatie variant in familielid)
- ☐ Prenataal onderzoek (**uitsluitend na overleg**)
- ☐ Opslag (i.v.m. toekomstige diagnostiek)
- ☐ Research (**uitsluitend na overleg**)

4. Vul in dat het gaat om een mutatie die bekend is (dit kan gaan om een pathogene variant of om een *Variant of Uncertain clinical Significance* (VUS):

Vink aan
'Mutatie bekend'

GENDEFECT IN FAMILIE

- ☐ Mutatie onbekend → selecteer de gewenste test(en) in de tabel vanaf pagina 4
- ☒ Mutatie bekend → vermeld relevante klinische informatie en geef de relatie met indexpatiënt aan in stamboom op pagina 2

Gen :

Mutatie :

Familie nummer :

Referentie :

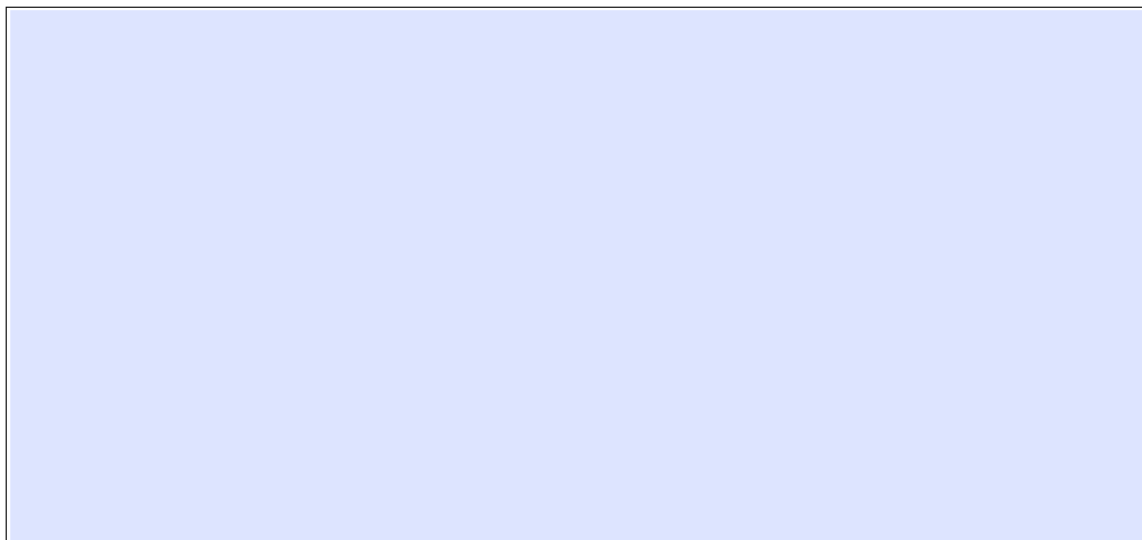
Vul het gen en de pathogene variant of VUS in.

Pagina 2:

1. Vul in dat het gaat om een afwijking die is aangetoond met de tumortest bij Relevante Klinische informatie.

RELEVANTE KLINISCHE INFORMATIE

Wij verzoeken u relevante klinische informatie zo volledig mogelijk in te vullen. Vermeld ook naam en geboortedatum van de indexpatiënt in het geval van een bekende familiale mutatie in de stamboom.



Let op: U hoeft alleen pagina 1 en 2 in te vullen.