

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



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

**AFSLAGPLAATJE**

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**

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

**1. laatste lipidenprofiel:**

totaal cholesterol: \_\_\_\_\_ mmol/l  
LDL-cholesterol: \_\_\_\_\_ mmol/l  
HDL-cholesterol: \_\_\_\_\_ mmol/l  
triglyceriden: \_\_\_\_\_ mmol/l

**BEHANDELD / ONBEHANDELD?**

**2. laatste medicatie:** vanaf \_\_\_\_\_  
welke? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**3. Heeft de patiënt de typische lichamelijke kenmerken voor FH** zoals xanthomen of arcus lipoïdes en xanthelasmata (voor het 45<sup>ste</sup> 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)

**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.jojo genetics.nl](http://www.jojo genetics.nl)*

Wij danken U voor Uw medewerking.