



Vragenlijst bij aanvraag voor genetisch onderzoek van ataxie voor klinische diagnose

PER PERSOON MOET ÉÉN FORMULIER WORDEN INGEVULD !

PATIËNTGEGEVENS

Naam: _____
EAD: _____
Adres _____
Geboortedatum: _____ (dd/mm/jjjj)
Geslacht: _____
Nr. Verzekering _____
Verzekeringsinstelling: KG1/KG2: ____/____

AANVRAAGINFORMATIE

Aanvraagdatum: _____ (dd/mm/jjjj)
Aanvrager: _____
R.I.Z.I.V. nr: _____
Handtekening: _____

KLINISCHE INFORMATIE

Heeft de patiënt symptomen/klinische tekens compatibel met de veronderstelde aandoening?

Ja

Nee

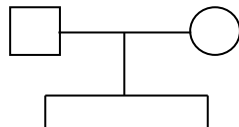
Dit formulier is enkel geschikt voor diagnostisch onderzoek. ([Aanvraagformulier](#))

De aandoening presenteert zich

Familiaal

Sporadisch

Stamboom:



Is het genetisch defect in de familie gekend?

Ja

Nee

Dit formulier is enkel geschikt voor diagnostisch onderzoek. ([Aanvraagformulier](#))

Is er bloedverwantschap van de ouders?

Ja, specificeer: _____

Nee

Niet geweten

Werden bij de patiënt reeds andere genetische testen uitgevoerd in het kader van ataxie?

Ja

Nee

Specificeer:

SCA1

SCA2

SCA3

SCA6

SCA7

Andere (repeats): _____

Friedreich's ataxie

Episodische ataxie 2 (CACNA1A)

Fragile X Tremor Ataxia Syndrome (FXTAS) (445)

Ataxie gen panel

Waar is het genetisch onderzoek uitgevoerd? _____

Indien niet UZ Leuven: gelieve het origineel verslag van de indexpatiënt mee te geven met het staal of op te sturen naar: CME.DNA@uzleuven.be

GEVRAAGDE ANALYSE

- Friedreich's ataxie (430)
- Episodische ataxie 2 (CACNA1A) (481)
- Fragile X Tremor Ataxia Syndrome (FXTAS) (445)
- Spinocerebellaire ataxie (442-443)

Specificeer type spinocerebellaire ataxie:

- SCA1 SCA2 SCA3 SCA6 SCA7 Andere (repeats): _____

- Ataxie gen panel

Klinische gegevens:

Begin leeftijd eerste klachten:

- congenitaal 0-10 jaar 11-20 jaar 21-30 jaar 31-40 jaar 41-50 jaar >50 jaar

Is de aandoening acuut ontstaan? Ja

Nee

Type ataxie:

- 0001251 Ataxia
 0002073 Progressive cerebellar ataxia
 0002131 Episodic ataxia
 0002470 Nonprogressive cerebellar ataxia
 0002497 Spastic ataxia

Zijn er overige symptomen?

Ja

Nee

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> 0000365 Hearing impairment | <input type="checkbox"/> 0002072 Chorea |
| <input type="checkbox"/> 0000518 Cataract | <input type="checkbox"/> 0002076 Migraine |
| <input type="checkbox"/> 0000546 Retinal degeneration | <input type="checkbox"/> 0002321 Vertigo |
| <input type="checkbox"/> 0000657 Oculomotor apraxia | <input type="checkbox"/> 0003198 Myopathy |
| <input type="checkbox"/> 0000819 Diabetes mellitus | <input type="checkbox"/> 0009830 Peripheral neuropathy |
| <input type="checkbox"/> 0001249 Intellectual disability | <input type="checkbox"/> 0010871 Sensory ataxia |
| <input type="checkbox"/> 0001257 Spasticity | <input type="checkbox"/> 001250 Seizures |
| <input type="checkbox"/> 0001332 Dystonia | <input type="checkbox"/> 001336 Myoclonus |
| <input type="checkbox"/> 0001337 Tremor | <input type="checkbox"/> 0100543 Cognitive impairment |
| <input type="checkbox"/> 0001751 Vestibular dysfunction | <input type="checkbox"/> 01300 Parkinsonism |

Afwijkingen bij beeldvorming:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> 0001272 Cerebellar atrophy | <input type="checkbox"/> 0012080 Cerebellar granular layer atrophy |
| <input type="checkbox"/> 0002500 Abnormality of the cerebral white matter | <input type="checkbox"/> 0012082 Cerebellar Purkinje layer atrophy |
| <input type="checkbox"/> 0006879 Pontocerebellar atrophy | <input type="checkbox"/> 007263 Spinocerebellar atrophy |
| <input type="checkbox"/> 0008278 Cerebellar cortical atrophy | <input type="checkbox"/> 0100275 Diffuse cerebellar atrophy |

Specificeer andere kenmerken ([HPO terminologie](#)):

Staalsoort:

Bloed

Geelieve 10 ml bloed op EDTA op te sturen.

Andere:

Geelieve contact op te nemen met CME.DNA@uzleuven.be

De patiënt werd geïnformeerd en is akkoord met de uitvoering van de genetische test

Extra info:

Verdere info over de genetische testen kan u vinden op de [UZ Leuven Labogids](#).