



Vragenlijst bij aanvraag voor genetisch onderzoek van "Inherited Peripheral Neuropathies" 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

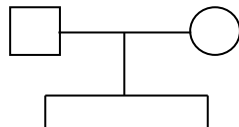
Dit formulier is enkel geschikt voor diagnostisch onderzoek.
([Aanvraagformulier](#))

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 "Inherited Peripheral Neuropathies"?

Ja

Nee

Specificeer:

- Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A, PMP22 duplicatie)
- Hereditaire drukneuropathie (HNPP, PMP22 deletie)
- "Inherited Peripheral Neuropathies" genpanel

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

- Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A, PMP22 duplicatie) (475)
- Hereditaire drukneuropathie (HNPP, PMP22 deletie) (431)
- "Inherited Peripheral Neuropathies" genpanel

Klinische gegevens:

Begin leeftijd eerste klachten:

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

Type neuropathie:

- Demyelinating CMT1 (MNCVs <38m/s) Niet gekend
 - 0007108 Demyelinating peripheral neuropathy
 - 0011402 Demyelinating sensory neuropathy
 - 0007220 Demyelinating motor neuropathy
- Axonal CMT2 (MNCVs >38 m/s)
 - 0003477 Peripheral axonal neuropathy
 - 0007002 Motor axonal neuropathy
 - 0003390 Sensory axonal neuropathy
- Intermediate CMT2 (MNCVs 25 m/s-45 m/s)
 - 0007327 Mixed demyelinating and axonal polyneuropathy

Zijn er autonome symptomen?

- Ja Nee
 - 0004926 Orthostatic hypotension due to autonomic dysfunction
 - 0005341 Autonomic bladder dysfunction
 - 0008652 Autonomic erectile dysfunction
 - 0012173 Orthostatic tachycardia
 - 0012332 Abnormal autonomic nervous system physiology

Specifieer overige symptomen:

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> 0001171 Split hand | <input type="checkbox"/> 0000365 Hearing impairment | <input type="checkbox"/> 0001604 Vocal cord paresis |
| <input type="checkbox"/> 0009588 Vestibular Schwannoma | <input type="checkbox"/> 0000099 Glomerulonephritis | <input type="checkbox"/> 0003691 Scapular winging |
| <input type="checkbox"/> 0000707 Abnormality of the nervous system <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> 0000639 Nystagmus<input type="checkbox"/> 0001250 Seizures<input type="checkbox"/> 0001251 Ataxia<input type="checkbox"/> 0001260 Dysarthria<input type="checkbox"/> 0001337 Tremor<input type="checkbox"/> 0002015 Dysphagia<input type="checkbox"/> 0006597 Diaphragmatic paralysis<input type="checkbox"/> 0030319 Weakness of facial musculature | <input type="checkbox"/> 0001249 Intellectual disability (ID) <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> 0001256 mild ID<input type="checkbox"/> 0002342 moderate ID<input type="checkbox"/> 0010864 severe ID<input type="checkbox"/> 0006887 progressive ID | <input type="checkbox"/> 0000478 Abnormality of the eye <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> 0000501 Glaucoma<input type="checkbox"/> 0000508 Ptosis<input type="checkbox"/> 0000518 Cataract<input type="checkbox"/> 0000546 Retinal degeneration<input type="checkbox"/> 0000602 Ophthalmoplegia<input type="checkbox"/> 0000608 Macular degeneration<input type="checkbox"/> 0000615 Abnormal pupil morphology<input type="checkbox"/> 0000648 Optic atrophy |

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

Staalsoort:

- Bloed Gelieve 10 ml bloed op EDTA op te sturen.

- Andere: Gelieve 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](#).