



Vragenlijst bij aanvraag voor genetisch onderzoek van dystonie 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.

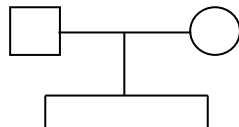
[\(Aanvraagformulier\)](#)

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 dystonie?

Ja

Nee

Specificeer:

DYT1 (TORA1)

Dystonie 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

DYT1(TOR1A) (479)

Dystonie 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

Klinische indicatie:

Complexe dystonie

Geïsoleerde dystonie

Zijn er andere symptomen?

Ja

Nee

Specificeer andere symptomen (HPO):

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> 0100543 Cognitive impairment | <input type="checkbox"/> 0001263 Global developmental delay |
| <input type="checkbox"/> 0001250 Seizures | <input type="checkbox"/> 0001300 Parkinsonism |
| <input type="checkbox"/> 0001251 Ataxia | <input type="checkbox"/> 0001939 Abnormality of metabolism/homeostasis |
| <input type="checkbox"/> 0001257 Spasticity | <input type="checkbox"/> 0001249 Intellectual disability |
| | <input type="checkbox"/> 0001256 Intellectual disability, mild |
| | <input type="checkbox"/> 0002342 Intellectual disability, moderate |
| | <input type="checkbox"/> 0010864 Intellectual disability, severe |
| Afwijkende hoofdomtrek: | |
| | <input type="checkbox"/> 000252 Microcephaly |
| | <input type="checkbox"/> 0000256 Macrocephaly |
| | <input type="checkbox"/> Neen |
| Hersenmalformiteit: | |
| | <input type="checkbox"/> Ja |
| | <input type="checkbox"/> Nee |
| | <input type="checkbox"/> Niet gekend |

Type dystonie: 0001332 Dystonia
 0002268 Paroxysmal dystonia
 0004373 Focal dystonia
 0007325 Generalized dystonia
 0032005 Hemidystonia

Specificeer 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](#).