

Vragenlijst bij aanvraag voor genetisch onderzoek van het IPN/CMT genpanel

In te vullen door de aanvragende arts:

PER PERSOON MOET ÉÉN FORMULIER WORDEN INGEVULD !

PATIËNTGEGEVENS:

AANVRAAGDATUM: _____ UUR _____ u _____		EENHEID: _____ KAMER/BED: _____ / _____	
AANVRAGER Dr.: _____		PATIENT IDENTIFICATIE EAD-/HOS-nr. _____	
I.D. nr.: _____	R.I.Z.I.V.nr.: _____	Naam: _____ Voornaam: _____	
Handtekening _____		Adres: _____	
		Geboortedatum: _____ d _____ m _____ n _____ Geslacht: ☐ ☐	
		VERZEKERINGSINSTEELING KG1/KG2: _____ / _____	
		Nr. verzekering _____ Verwantschap ☐	
		Stamnr.: _____	
AFNAME DATUM: _____ UUR _____ u _____		Indien patiënt elders gehospit. is; Naam instelling _____	
		Identificatienr.: _____ Dienst: _____	

Etniciteit: _____

FAMILIALE GEGEVENS

Familiaal gelijkaardige casussen? ☐ ja ☐ nee Consanguiniteit ouders? ☐ ja ☐ nee

Zo 'ja' bij 1 van beide, verduidelijk: _____

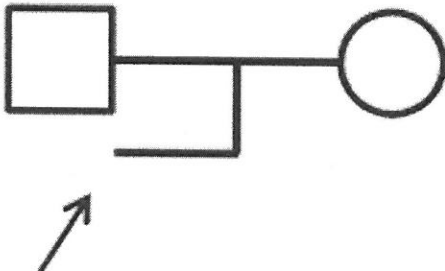
Stamboom (minimum eerstegraadsverwanten; meer uitgebreid indien aangetaste familieleden):

Vader:

Naam: _____

Voornaam: _____

° _____



Moeder

Naam: _____

Voornaam: _____

° _____

Index in de familie:

Naam: _____ ° _____

Naam: _____ ° _____

KLINISCHE INFORMATIE:

Vermoedelijke diagnose (+ eventueel subtypering)¹: _____

Onset klachten (datum/jaar/leeftijd van eerste klachten): _____

Wat waren de eerste klachten? _____

Datum klinische diagnose: ____ / ____ / ____

Welke genetische testen werden reeds uitgevoerd en wat was het resultaat?

☐ PMP22 (MLPA) ☐ PMP22 (mutatie) ☐ andere _____

Gelieve een kopie van elk verslag toe te voegen aan dit formulier

Motorsymptomen onderste ledematen *vink alles aan wat van toepassing is*

1) ☐ Geen ☐ Struikelen, dropvoeten ☐ Voetorthese ☐ Enkelchirurgie
☐ Hulpmiddel bij stappen ☐ rolstoel voor het grootste deel van de tijd
☐ Andere: _____

2) ☐ Voornamelijk distaal ☐ Voornamelijk proximaal ☐ Distaal + proximaal ☐ N.V.T.

Motorsymptomen bovenste ledematen *vink alles aan wat van toepassing is*

1) ☐ Geen ☐ moeilijkheden met knopen en/of ritsen ☐ onmogelijk om ritsen en knopen zelfstandig te hanteren ☐ kan niet schrijven/typen ☐ proximaal krachtsverlies
☐ Andere: _____

2) ☐ Voornamelijk distaal ☐ Voornamelijk proximaal ☐ Distaal + proximaal ☐ N.V.T.

Krachttesting *(volgens MRC schaal)*

Halluxextensie	R _____	L _____	Vingerextensie	R _____	L _____
Voetdorsiflexie	R _____	L _____	Vingerflexie	R _____	L _____
Voetplantairflexie	R _____	L _____	Vingerspreiden	R _____	L _____
Knieflexie	R _____	L _____	Polsdorsiflexie	R _____	L _____
Knie-extensie	R _____	L _____	Polsflexie	R _____	L _____
Heupflexie	R _____	L _____	Elleboogflexie	R _____	L _____
			Elleboogextensie	R _____	L _____
			Armabductie	R _____	L _____

Sensibele klachten onderste ledematen *(scoor de meest uitgesproken kant)*

1) ☐ Geen ☐ Enkel in de tenen ☐ Enkel in de voeten (incl. enkel)
☐ Tot aan de onderbenen/knieën ☐ Distaal + proximaal ☐ Enkel proximaal
2) ☐ verlies diepe gevoeligheid ☐ Tintelingen/voosheid,... ☐ Pijn ☐ Verlies pijsensatie

¹ O.a. CMT1, CMT2, intermediaire CMT, CMTX, dHMN, HSN, HSAN, Dejerine-Sottas
 Tel: +32 16 345 903
 Fax: +32 16 346 060
 UZ Leuven Gasthuisberg,
 Herestraat 49, B3000 Leuven, België | Centrum Menselijke erfelijkheid

Sensibele klachten bovenste ledematen (scoor de meest uitgesproken kant)

- 1) ☐ Geen ☐ Enkel in de vingers ☐ Enkel in de handen
☐ Tot aan de onderarmen/ellebogen ☐ Enkel proximaal ☐ Distaal + proximaal
- 2) ☐ verlies diepe gevoeligheid ☐ Tintelingen/voosheid,... ☐ Pijn ☐ Verlies pijnsensatie

Gevoelsonderzoek vink alles aan wat van toepassing is (1 keuze per topic)

- | | | | |
|----------------|---|---|---|
| Vibratiezin BL | ☐ Normaal | ☐ Verminderd in vingers | ☐ Verminderd max t.e.m. de pols |
| | ☐ Verminderd max t.e.m. ellebogen | | ☐ Verminderd t.e.m. boven ellebogen |
| Vibratiezin OL | ☐ Normaal | ☐ Verminderd in tenen | ☐ Verminderd max t.e.m. de enkel |
| | ☐ Verminderd max t.e.m. knieën | | ☐ Verminderd t.e.m. boven knieën |
| Pinprik BL | ☐ Normaal | ☐ Verminderd in vingers | ☐ Verminderd max t.e.m. de pols |
| | ☐ Verminderd max t.e.m. ellebogen | | ☐ Verminderd t.e.m. boven ellebogen |
| Pinprik OL | ☐ Normaal | ☐ Verminderd in tenen | ☐ Verminderd max t.e.m. de enkel |
| | ☐ Verminderd max t.e.m. knieën | | ☐ Verminderd t.e.m. boven de knieën |

Reflexen en tonus vink alles aan wat van toepassing is, en zo nodig: doorstreep wat niet past

- | | | |
|---|--|--|
| ☐ Normoreflexie BL | ☐ Hypo-/areflexie BL | ☐ Hyperreflexie BL |
| ☐ Normoreflexie OL | ☐ Hypo-/areflexie OL | ☐ Hyperreflexie OL |
| ☐ Normotonie BL | ☐ Hypotonie BL | ☐ Hypertonie BL |
| ☐ Normotonie OL | ☐ Hypotonie OL | ☐ Hypertonie OL |
| ☐ Masseterreflex levendig | ☐ HT positief R/L | ☐ Babinski R/L |

Voetdeformiteiten en atrofie vink alles aan wat van toepassing is

- | | | | |
|--|--|--|--|
| ☐ Holvoeten | ☐ Hamertenen | ☐ Atrofie distale OL | ☐ Atrofie proximale OL |
| ☐ Atrofie distale BL | ☐ Atrofie proximale BL | ☐ Andere: _____ | |

Autonome symptomen (zonder andere oorzaak) vink alles aan wat van toepassing is

- | | | |
|---|--|--|
| ☐ orthostatische hypotensie | ☐ maagklachten | ☐ zweetstoornissen |
| ☐ urineretentie/incontinentie | ☐ obstipatie/diarree | ☐ Andere: _____ |

Elektrofysiologie (EMG) (Gebruik n ulnaris/n tibialis indien n medianus niet getest)

Huidtemperatuur: _____

CMAP m APB (n medianus): _____ ☐ peak-peak ☐ baseline-peak

Geleidingssnelheid n medianus: _____

CMAP m EDB (n peroneus): _____ ☐ peak-peak ☐ baseline-peak

Geleidingssnelheid n peroneus: _____

SNAP n. ulnaris (DV): _____ n medianus (Vinger DII/III): _____ N. suralis: _____

☐ orthodroom ☐ antidroom ☐ peak-peak ☐ baseline-peak

Naald-EMG : (doorstreep wat niet past)

Tel: +32 16 345 903

Fax: +32 16 346 060

UZ Leuven Gasthuisberg,

Herestraat 49, B3000 Leuven, België | Centrum Menselijke erfelijkheid

T.a.v. Valérie Race
 CME.DNA@uzleuven.be
 versie (december 2017)

- Rustactiviteit: Verlengde insertie/Fasciculaties/Fibrillaties/PSW/Andere: _____
Zo positief: Waar: _____
- Contractie: Chronisch neurogeen (verarmd/vergroete amplitudo/verlengde duur/polyfasisch)
Zo positief: Waar: _____
- Contractie: myogeen (vervroegde recrutering/verkleinde amplitudo/verkorte duur/polyfasisch)
Zo positief: Waar: _____

Bijkomende kenmerken vink alles aan wat van toepassing is

☐ ADHD	☐ Glaucoom	☐ Retinale degeneratie
☐ Ataxie	☐ Glomerulonefritis	☐ Scapular winging
☐ Autisme	☐ Heesheid	☐ Scoliose
☐ Cataract	☐ Leermoeilijkheden	☐ Slikproblemen
☐ Contracturen	☐ Maculadegeneratie	☐ Stembandparalyse
☐ Diafragma paralyse	☐ Mutilerende ulcera	☐ Strabismus
☐ Doofheid/gehoorsverlies	☐ Neuromyotonie	☐ Tongatrofie
☐ Dysartrie	☐ Nystagmus	☐ Tremor
☐ Dysmorphe kenmerken	☐ Oftalmoplegie	☐ Vestibulair Scwhannoma
☐ Dyspnoe	☐ Opticus atrofie	☐ Andere:
☐ Epilepsie	☐ Ptose	☐ Andere:
☐ Faciale zwakte	☐ Pupilabnormaliteiten	☐ Andere:

INHOUD VAN GENPANEL (WOM_DG_neuro_IPN_v3)

AARS	DHTKD1	GNB4	KIF1B	NGF	SCN11A	TUBB3
ABHD12	DNAJB2	HARS	KIF5A	NTRK1	SETX	TYMP
AIFM1	DNM2	HINT1	LITAF	PDK3	SH3TC2	VRK1
ARHGEF10	DNMT1	HK1	LMNA	PEX1	SIGMAR1	WNK1
ATL1	DYNC1H1	HOXD10	LRSAM1	PEX7	SLC12A6	YARS
ATL3	EGR2	HSPB1	MARS	PHYH	SLC5A7	
ATP7A	FAM134B	HSPB3	MED25	PLEKHG5	SOX10	
BICD2	FBLN5	HSPB8	MFN2	PMP22	SPTLC1	
BSCL2	FGD4	IFRD1	MME	POLG	SPTLC2	
CCT5	FIG4	IGHMBP2	MORC2	PRPS1	SURF1	
COX6A1	GAN	IKBKAP	MPZ	PRX	TDP1	
CTDP1	GARS	INF2	MTMR2	RAB7A	TFG	
DCAF8	GDAP1	ITPR3	MYH14	REEP1	TRIM2	
DCTN1	GJB1	KARS	NDRG1	SBF1	TRPV4	
DGAT2	GJB3	KIF1A	NEFL	SBF2	TTR	