



Vragenlijst bij aanvraag voor genetisch onderzoek van hereditaire spastische paraparese 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

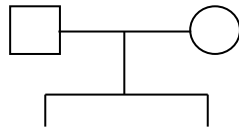
Dit formulier is enkel geschikt
voor diagnostisch onderzoek.
([Aanvraagformulier](#))

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 hereditaire spastische paraparese?

Ja

Nee

Specificeer:

Spastine (SPG4)

Hereditaire spastische paraparese 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

- Spastine (SPG4) (439)
- Hereditaire spastische paraparese 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

Specificeer spasticiteit (HPO):

- 0002061 Lower limb spasticity
- 0006986 Upper limb spasticity
- 0007350 Hyperreflexia in upper limbs
- 0002395 Lower limb hyperreflexia
- 0007340 Lower limb muscle weakness
- 0003484 Upper limb muscle weakness
- andere: _____
- geen

Zijn er andere kenmerken?

- Ja
- 0001251 Ataxia
- 0009830 Peripheral neuropathy
- 0003474 Sensory impairment
- 0001250 Seizures
- 0100543 Cognitive impairment
- 0000252 Microcephaly
- 0001263 Global developmental delay
- 0000365 Hearing impairment
- 0000518 Cataract
- 0001249 Intellectual disability
 - 0006889 Intellectual disability, borderline
 - 0002342 Intellectual disability, moderate
 - 0010864 Intellectual disability, severe
- Nee

Zijn er afwijkingen bij beeldvorming?

- Ja
- 0001272 Cerebellar atrophy
- 0002500 Abnormality of the cerebral white matter
- 0006827 Atrophy of the spinal cord
- Nee

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](#).