



KLINISCHE CHECKLIST DUCHENNE/BECKER SPIERDYSTROFIE

**VOOR GENETISCH ONDERZOEK NAAR DUCHENNE/BECKER SPIERDYSTROFIE MOET PER PERSOON
ÉÉN AANVRAAGFORMULIER EN EEN KLINISCHE CHECKLIST VERPLICHT WORDEN INGEVULD.**

Deze formulieren kunnen telefonisch worden aangevraagd of vindt u op de website.

PATIENT

Naam + voornaam:

Geboortedatum:

Geslacht: M / V

VERMOEDELIJKE DIAGNOSE

Duchenne spierdystrofie

Becker spierdystrofie

AANGEVRAAGD ONDERZOEK (selecteer slechts één)

Deletie/duplicatie onderzoek - 2 x 5 ml EDTA bloed¹ (bij neonaten minimaal 2 ml)

Klinische gegevens:

.....

Uitgebreid mutatieonderzoek van het dystrofine gen

2 x 5 ml EDTA bloed¹ (bij neonaten minimaal 2 ml) of indien beschikbaar spierweefsel² (steeds EDTA bloed¹ bijsluiten aub)

(1) Gelieve bloedstalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen de 48u na afname aan het labo te bezorgen (vrijdag vóór 12 uur).

(2) Insturen van spierweefsel vooraf aankondigen aub (ingevroren spierweefsel - vast CO₂ of vloeibare N₂ - mag niet ontdooien tijdens transport, bij voorkeur dezelfde dag arriveren).

Vereiste klinische criteria aankruisen, verslagen bijsluiten aub.

Bevestiging klinische diagnose

OF Het klinisch beeld is compatibel met Duchenne/Becker; en

Het immunohistochemisch onderzoek van het spierbiopt vertoont afwijkingen voor één of meerdere epitopen van dystrofine en een extrajunctionele immunoreactiviteit voor utrofine; en

Er werden geen andere significante immunohistochemische afwijkingen waargenomen alhoewel zwakke markerings voor de sarcoglycanen mogelijk zijn.

OF Bij herhaling sterk verhoogde CK bij pasgeborenen.

Dragerschapsonderzoek (Onderzoek starten bij indexpatiënt indien nog niet overleden !)

Vrouw met een positieve familiegeschiedenis (familiegegevens en stamboom bijsluiten aub)

Gendefect bekend in familie

Gendefect niet bekend in familie, en indexpatiënt overleden (geen materiaal voorhanden)

Indexpatiënt moet aan bovenvermelde criteria voldoen, klinische info bijsluiten aub.

Vrouw zonder familiegeschiedenis

Sterk verhoogde SCK waarden; en

Aanwijzingen voor een dystrofinopathie in het spierbiopt met een mozaïekpatroon voor de dystrofine immunomarkering.

FAMILIEGEGEVENS (stamboom bijsluiten aub)

Is er (reeds eerder) materiaal van de indexpatiënt/een familielid naar onze dienst gestuurd: ja / neen

Zo ja: Naam: Voornaam:

Geboortedatum: Relatie:

Dossiernummer (indien gekend):

Indexpatiënt/familieid reeds elders onderzocht: ja / neen Indien ja, waar:

Gendefect bekend in familie: ja / neen Indien ja, welke: