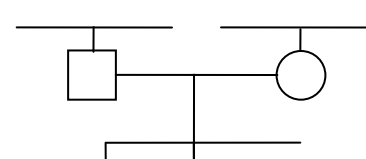


## AANVRAAGFORMULIER POSTNATAAL GENETISCH ONDERZOEK VOOR CONSTITUTIONELE (AANGEBOREN) AANDOENINGEN

| IDENTIFICATIE PATIËNT (afzonderlijk formulier per patiënt vereist)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | IDENTIFICATIE AANVRAGER                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Naam en voornaam: .....<br>Geboortedatum: .....<br>Geslacht: <b>M / V</b> Etnische afkomst: .....<br>Adres: .....<br>Naam ziekteverzekering: .....<br>Lidnummer: ..... KG1/KG2: ...../.....<br><b>Indien patiënt gehospitaliseerd:</b><br>Erkenningsnummer ziekenhuis : .....<br>Hospitalisatiedienst : .....<br>Hospitalisatiedatum : .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Naam en voornaam: <i>b.v.b.a. Dr. LOUAGIE Henk</i><br>RIZIV-nummer: <i>1/46308/65/862 - Klinisch bioloog</i><br>Adres / afdeling / telefoon / fax:<br><i>AZ Sint-Lucas Laboratorium str 38</i><br><i>Groenebriel 1 - 9000 Gent</i><br><i>T: 09/224 64 45 - F: 09/224 64 46</i><br><b>Handtekening</b><br>Kopie resultaat naar: .....<br>..... (adres) |
| <b>AANVRAAGDATUM:</b> .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <b>DATUM AFNAME:</b> ...../...../....., uur: ..... <b>AFNAME DOOR:</b> .....of <input type="checkbox"/> <b>STAAL REEDS IN LABORATORIUM</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <b>TYPE LICHAAMSMATERIAAL:</b> <input type="checkbox"/> bloed <input type="checkbox"/> wangbrush <input type="checkbox"/> huidbiopt <input type="checkbox"/> andere:.....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Gelieve de stalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen 24-48u na afname aan het laboratorium te bezorgen.<br>Gelieve elk staal te voorzien van de volledige naam en geboortedatum van de patiënt.<br>Verstuur naar: UZ Gent, Medisch onderzoeksgebouw-Stalen Medische Genetica, De Pintelaan 185, 9000 Gent.<br>Meer informatie over afname, bewaren en transport van specifieke weefsels en over de specifieke testen: <a href="http://cmgg.be">http://cmgg.be</a>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <b>INDICATIE / VRAAGSTELLING</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <input type="checkbox"/> <b>bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose</b><br><input type="checkbox"/> <b>dragerschapsonderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (*)</b><br><input type="checkbox"/> familiaal risico <input type="checkbox"/> partner drager <input type="checkbox"/> consanguïniteit met partner <input type="checkbox"/> gameetdonor <input type="checkbox"/> andere: .....<br><input type="checkbox"/> <b>predictief onderzoek (*)</b> (enkel na consultatie in genetisch centrum; twee onafhankelijke stalen vereist)<br><input type="checkbox"/> <b>ander gericht mutatie-onderzoek (*)</b><br><input type="checkbox"/> nazicht of mutatie bij kind <i>de novo</i> is <input type="checkbox"/> onderzoek segregatie mutatie/variant in de familie <input type="checkbox"/> bevestiging resultaat op onafhankelijk staal<br><input type="checkbox"/> <b>ouder van kind/foetus met chromosoomafwijking</b><br><input type="checkbox"/> <b>wetenschappelijke doeleinden:</b> .....<br><input type="checkbox"/> <b>stockeren DNA</b> (EDTA-bloed) <input type="checkbox"/> <b>aanleg EBV-cel lijn</b> (natrium-heparine bloed) <input type="checkbox"/> <b>aanleg fibroblastencultuur</b> (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| (*) vul "relevante informatie over familieleden" in – omcirkel het gen in de lijst op de keerzijde                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <b>KLINISCHE INFORMATIE (verplicht)</b> (Artikel 33, K.B. 10.11.2012 - in werking 1.1.2013, betreffende de nomenclatuur van de geneeskundige verstrekkingen: de klinische vraagstelling moet behoorlijk ingevuld zijn)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| .....<br>.....<br>.....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <input type="checkbox"/> <b>klinisch verslag / checklist in bijlage</b> (checklists op <a href="http://cmgg.be">http://cmgg.be</a> – Zorg – Zorgverleners - Test-specifieke vragenlijsten (checklists))                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <b>RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <div style="display: flex; justify-content: space-between;"> <div> <input type="checkbox"/> <b>ouders consanguïen</b><br/> <input type="checkbox"/> <b>partner reeds genetisch onderzocht</b><br/>             naam en geboortedatum partner: .....<br/>             resultaat: .....<br/> <input type="checkbox"/> <b>familieid (-leden) reeds genetisch onderzocht :</b><br/>             naam en geboortedatum indexpatiënt familie: .....<br/>             relatie met indexpatiënt: .....<br/>             gendefect in de familie: .....<br/>             genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: .....           </div> <div style="text-align: center;"> <div style="display: flex; justify-content: space-around; font-size: small;"> <div> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> man / vrouw / geslacht onbekend<br/> <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> overleden man / vrouw             </div> <div> <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> aangetaste man /vrouw<br/> <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> drager / draagster<br/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> consanguïniteit             </div> </div>  </div> </div> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |

**Stamboom** – vermeld namen en geboortedata; duid te onderzoeken persoon met een pijl aan; gebruik de symbolen volgens de legende.

Herhaal naam patiënt a.u.b.: .....

## AANGEVRAAGD ONDERZOEK

E = bloed op EDTA; H = bloed op natrium-heparine; B = borsteltje wangcellen; T = tumormateriaal vereist; F: fibroblastencultuur of huidbiopt, U: urine

! staal onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); ☎ = neem vooraf contact met labo;

### Fertiliteitsprobleem, DSD

- H ☐ Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering
- E ☐ Herhaald miskraam: *MTHFR* c.677C>T
- E ☐ Verstoorte spermatogenese (microdeleties Y-chr.)
- E ☐ Azoospermia door CAVD (*CFTR*)
- E ☐ Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd
- E ☐ Disorder of Sex Development / DSD panel (*NR5A1*, *SOX9*, *WT1*, *SRY*, *DMRT1*, *AR*)

### Gameetdonor, consanguïniteit

- H ☐ Conventionele karyotypering
- E of B ☐ Dragerschap mucoviscidose/ CF (*CFTR*)
- E ☐ Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (*SMN1*)

### Chromosomale aandoeningen, mentale retardatie

Vermoeden van chromosomale afwijking:

- H ☐ conventionele karyotypering
- E ☐ moleculaire karyotypering: array-CGH
- Ouder van kind met chromosomale afwijking:
- H ☐ conventionele karyotypering
- E ☐ moleculaire karyotypering: array-CGH
- E ☐ Angelman syndroom/ AS (methylatie chr. 15)
- E ☐ Fragiele-X syndroom (*FMR1*)
- H ☐ Klinefelter syndroom
- E ☐ Prader-Willi syndroom/ PWS (methylatie chr. 15)
- E ☐ Rett syndroom (*MECP2*)
- H ☐ Trisomie 21 / syndroom van Down
- H ☐ Turner syndroom (monosomie X)
- H ☐ Ander syndroom: .....
- E ☐ Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16  
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
- H ☐ Voorbereiding PGD:  
specificeer: FISH voor .....

### Metabolisme, bloed, ademhaling, spijsvertering, nieren

- E ☐ Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom / CCHS (*PHOX2B*)
- E ☐ ziekte van Fabry (*GLA*)  
man: enkel na bevestiging deficiëntie *alpha-galactosidase*
- E ☐ Erfelijke-hemochromatose type 1 (*HFE*)  
concentratie serumferritine: .....  
transferrine-saturatie (%): .....
- E ☐ Homocystinuria (*MTHFR* c.677C>T)
- E ☐ Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, *CFTR*-gerelateerde aandoeningen (*CFTR*)
- E of B ☐ 35 frequente mutaties
- E ☐ volledige screening *CFTR*-gen
- E ☐ Pancreatitis, erfelijke (*PRSS1*)
- E ☐ Pancreatitis, idiopathische (*CFTR*)
- E ☐ Proteïne S (alfa) deficiëntie (*PROS1*)  
vrije proteïne S waarden: .....
- E ☐ Polycystische nieren (*PKD1*, *PKD2*)

### Afwijkende groei / botaandoeningen

- E ☐ Achondrogenese type 2 (*COL2A1*)
- E ☐ Achondroplasie (*FGFR3*)
- E ☐ Apert syndroom (*FGFR2*)
- E ☐ Acrocapitofemoral dysplasie (*IHH*)
- E ☐ Brachydactyly type A1 (*IHH*)
- E ☐ Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)
- E ☐ Craniosynostosis (*FGFR2*)
- E ☐ Craniosynostosis Boston Type (*MSX2*)
- E ☐ Feingold syndroom (*MYCN*)
- E ☐ Hypochondrogenese (*COL2A1*)
- E ☐ Hypochondroplasie (*FGFR3*)
- E ☐ Kniest dysplasie (*COL2A1*)
- E ☐ Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)
- E ☐ Melorheostosis (*LEMD3*)
- E ☐ Muenke syndroom (*FGFR3*)
- E ☐ Multipole epiphyseale dysplasie dominant type (*COL2A1*)
- E ☐ Osteogenesis imperfecta gen panel 1 (*COL1A1*, *COL1A2*)
- E ☐ Osteogenesis imperfecta gen panel 2 (14 genen)<sup>1</sup>

- E ☐ Osteopoikilosis (*LEMD3*)
- E en F ☐ Proteus syndroom (*AKT1*) ☎
- E ☐ Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)
- E ☐ Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (*COL2A1*)
- E ☐ Spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia (*NKX3-2*)
- E ☐ Stickler syndroom gen panel (*COL2A1*, *COL11A1*, *COL11A2*)
- E ☐ Thanatofore dysplasie (*FGFR3*)

### Bindweefsel, bloedvaten, huid

- E ☐ Aortic valve disease (*NOTCH1*)
- E ☐ Arterieel tortuositeit syndroom gen panel (*SLC2A10*, *FBLN4* (=EFEMP2))
- E ☐ Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturele Arachnodactylie / Arthrogryposis Distal Type 9 (*FBN2*)
- E ☐ Bicuspid aortic valve (BAV) disease gen panel (*SMAD6*, *NOTCH1*, *NKX2-5*)
- E ☐ Brittle Cornea syndroom (*ZNF469*, *PRDM5*)
- E ☐ Bruck syndroom gen panel (*FKBP10*, *PLOD2*)
- E ☐ Brugada syndroom (*SCN5A*)
- E ☐ Congenital heart disease nonsyndromic 2 (*TAB2*)
- E ☐ Cutis laxa gen panel (11 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ EDS, klassiek type (*COL5A1*, *COL5A2*)
- E ☐ EDS, vasculair type (*COL3A1*)
- E en F ☐ EDS, arthrochalasis type (exonen 5 tot en met 7 van *COL1A1* en *COL1A2*)
- E ☐ Familiale thoracale aorta aneurysmata gen panel 1 (10 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ Familiale thoracale aorta aneurysmata gen panel 2 (9 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ Generalized Arterial Calcification of Infancy (*ENPP1*, *ABCC6*)
- E ☐ Geroderma osteodysplasticum gen panel (11 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ Hemorragische stroke (*COL4A1*, *COL4A2*)
- E ☐ Hereditary Cardiomyopathy gen panel (*MYBPC3*, *MYH7*, *TNNI2*)
- E ☐ Long QT syndroom (*SCN5A*, *KCNH2*, *KCNQ1*)
- E ☐ Weill-Marchesani syndroom 3 recessief type (*LTBP2*)
- E ☐ Multiple epiphyseale dysplasie recessief type (*SLC26A2*)
- E ☐ Occipital horn syndrome; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (*ATP7A*)
- E ☐ Perifeer vasculaire aandoening gen panel (10 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ Porencefalie gen panel (*COL4A1*, *COL4A2*)
- E ☐ Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) gen panel (*ABCC6*, *ENPP1*, *GGCX*, *VEGFA* (hotspots))
- E ☐ PXE-like syndrome with clotting deficiency (*GGCX*)
- E ☐ Recessief EDS gen panel (10 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ RIN2 syndroom (*RIN2*)
- E ☐ Weill-Marchesani syndroom 1, recessief (*ADAMTS10*)

### Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

- E ☐ Ataxia telangiectasia (*ATM*)
- E ☐ Bethlem myopathie (*COL6A1*, *COL6A2*, *COL6A3*, *COL12A1*)
- E ☐ CADASIL (*NOTCH3*)
- E ☐ Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (*PMP22*-duplicatie)
- E ☐ Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (*FMR1*)
- E ☐ Erfelijke drukneuropathie/ HNPP (*PMP22*-deletie)
- E ☐ ziekte van Huntington
- E ☐ Limb-girdle muscular dystrophy type 2I (*FKRP*)
- E ☐ Myosclerotic Myopathy (*COL6A1*, *COL6A2*, *COL6A3*, *COL12A1*)
- E ☐ Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)

- E ☐ Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)
- E ☐ Ullrich congenitale musculaire dystrofie (*COL6A1*, *COL6A2*, *COL6A3*, *COL12A1*)

### Oftalmogenetica en otonogenetica

- E ☐ Aniridia (*PAX6*)
- E ☐ Anterieure segment dysgenese (*FOXC1*, *PITX2*)
- E ☐ Anterieure segment mesenchymale dysgenese (*PITX3*)
- E ☐ Best maculaire dystrofie (*BEST1*)
- E ☐ Blepharophimosis, BPES type I en II (*FOXL2*)
- E ☐ Choroideremia (*CHM*)
- E ☐ Cone Rod Dystrophy (9 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ Doftheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2* - Cx26 en *GJB6* - Cx30)
- E ☐ Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (*NR2E3*)
- E ☐ Leber congenitale amaurosis/ LCA (11 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ Maculaire dystrofie (*PRPH2*)
- E ☐ Megalocornea (*LTBP2*)
- E ☐ Microspherophakia (*LTBP2*)
- E ☐ Oculair albinisme type 1 (*OA1*)
- E ☐ Oculocutane albinisme type 1 en 2 (*TYR*, *OCA2*)
- E ☐ Oculocutane albinisme type 3, 4, 6 en 7 (*TYRP1*, *SLC45A2*, *SLC24A2*, *C10ORF11*)
- E ☐ Optische atrofie type 1 (*OPA1*)
- E ☐ Primary congenital Glaucoma (*LTBP2*)
- E ☐ Retinale dystrofie, early-onset (*RDH12*)
- E ☐ Retinitis pigmentosa, autosomaal dominant (11 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ Retinitis pigmentosa, autosomaal recessief (14 genen)<sup>1</sup>
- E ☐ Retinitis pigmentosa, X-gebonden (*RPGR* ORF15, *RPGR* exon 1-14, *RP2*, *OFD1*)
- E ☐ Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)
- E ☐ ziekte van Stargardt (*ABCA4*)
- E ☐ Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)
- E ☐ Waardenburg syndroom, type 1 en 3 (*PAX3*)
- E ☐ FRMD7 gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)
- E ☐ Ectopia lentis et pupillae (*ADAMTSL4*)
- E ☐ Ectopia Lentis gen panel (*LTBP2*, *ADAMTSL4*, *FBN1*)

### Familiale kanker en kanker-gerelateerde syndromen

- E ☐ Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)
- E ☐ Cowden disease (*PTEN*)
- E ☐ Erfelijke borst-/ ovariumkanker (*BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2*) ☎
- E ☐ Erfelijke colonkanker - Familiale adenomateuze polyposis van het colon/ FAP (*APC*)
- Erfelijke colonkanker, non-polyposis/ HNPCC:  
E en T ☐ onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
- E ☐ mutatie-onderzoek (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6*) ☎
- E ☐ Fanconi anemia (*RAD51C*, *RAD51D*, *PALB2*)
- E ☐ Feochromocytomen, erfelijke paragangliomen (*SDHB*, *SDHC*, *SDHD*)
- E ☐ Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A*)
- E ☐ Multipole endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildkliercarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (*RET*)
- E ☐ Neurofibromatose type 1 (*NF1*) !
- E ☐ Neurofibromatose type 2 (*NF2*)
- E ☐ Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

### Farmacogenetisch onderzoek

- E ☐ Butyrylcholinesterase deficiëntie, pseudocholinesterase deficiëntie (*BCHE*)
- E ☐ Deficiency of Vitamin K-Dependent Clotting Factors (*VKORC1*, *GGCX*)
- E ☐ Hepatitis C behandelingsprognose (*IL28B*)
- E ☐ Pharmacogenetics Abacavir hypersensitivity (*HLA5701*)

□ Andere: .....

<sup>1</sup> Zie overzicht van de genen op <http://cmgg.be> – Zorg – Zorgverleners – Constitutionele genetische aandoening

\* materiaal: (2x5ml) EDTA-bloed of minstens 50µg gDNA