

Aanvraagformulier

Postnataal genetisch onderzoek voor constitutionele (aangeboren) aandoeningen

CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

T +32 9 332 24 77

F +32 9 332 65 49

Buizenpost: 2477

Gelieve de stalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen 24 – 48u na afname aan het laboratorium te bezorgen. Gelieve elk staal te voorzien van de volledige naam en geboortedatum van de patiënt. Verstuur naar: UZ Gent, Medisch onderzoeksgebouw – Stalen Medische Genetica, ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent. Meer informatie over afname, bewaren en transport van specifieke weefsels en over de specifieke testen: www.cmgg.be / www.uzgent.be/nl/zorgaanbod/mdspecialismen/CMGG.

IDENTIFICATIE PATIËNT

(afzonderlijk formulier per patiënt vereist)

Naam en voornaam _____
 Geboortedatum _____
 Rijksregisternummer _____
 Geslacht M / V Etnische afkomst _____
 Adres _____

Naam ziekteverzekering _____
 Lidnummer _____ KG1/KG2 _____ / _____

Indien patiënt gehospitaliseerd

Erkenningsnummer ziekenhuis _____
 Hospitalisatiedienst _____
 Hospitalisatiedatum _____

IDENTIFICATIE AANVRAGER

Naam en voornaam Dr. Henk Louagie
 RIZIV-nummer 1/46308/65/862
 Adres / afdeling / telefoon / fax _____
 Laboratorium AZ Sint-Lucas Straat 38
 Groenebriel 1 – 9000 Gent
 Tel. : 09/224.64.45 Fax : 09/224.64.46
 Handtekening _____

Kopie resultaat naar: (adres) _____

AANVRAAGDATUM ____ / ____ / ____

AFNAME DOOR _____

DATUM AFNAME ____ / ____ / ____, uur _____

of ☐ STAAL REEDS IN LABORATORIUMTYPE LICHAAMSMATERIAAL: ☐ bloed ☐ wangbrush ☐ huidbiopt ☐ andere:

INDICATIE/VRAAGSTELLING

- ☐ bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose
- ☐ dragerschapsonderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (*)
- ☐ familiaal risico ☐ partner drager ☐ consanguïniteit met partner ☐ gameetdonor ☐ andere: _____
- ☐ predictief onderzoek (*) (enkel na consultatie in genetisch centrum; twee onafhankelijke stalen vereist)
- ☐ ander gericht mutatie-onderzoek (*)
- ☐ nazicht of mutatie bij kind *de novo* is ☐ onderzoek segregatie mutatie/variant in de familie ☐ bevestiging resultaat op onafhankelijk staal
- ☐ ouder van kind/foetus met chromosoomafwijking
- ☐ wetenschappelijke doeleinden: _____
- ☐ stockeren DNA (EDTA-bloed) ☐ aanleg EBV-cel lijn (natrium-heparine bloed) ☐ aanleg fibroblastencultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)
- ☐ aanleg lymfocyten cultuur (EDTA-bloed)

(*) vul "relevante informatie over familieleden" in – omcirkel het gen in de lijst op de keerzijde

KLINISCHE INFORMATIE VERPLICHT

(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)

☐ in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op <http://cmgg.be> – Zorg – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten)

Universitair Ziekenhuis Gent
 C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

Herhaal naam patiënt a.u.b.: _____

RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN

☐ ouders consanguïen☐ partner reeds genetisch onderzocht

naam en geboortedatum partner: _____

resultaat: _____

☐ familielid(-leden) reeds genetisch onderzocht:

naam en geboortedatum indexpatiënt familie: _____

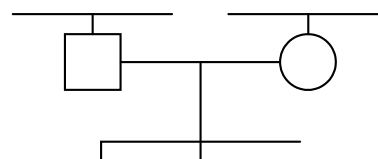
relatie met indexpatiënt: _____

gedefect in de familie: _____

genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: _____

Stamboom

- ☐ ☐ ☐ man / vrouw / geslacht onbekend ☒ ☒ aangetaste man / vrouw
☒ ☒ overleden man / vrouw ☒ ☒ drager / draagster
☐ ☐ consanguïniteit



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

AANGEVRAAGD ONDERZOEK

E = bloed op EDTA (5ml); E2 = bloed op EDTA (2x5ml) (of minstens 50µg gDNA) H = bloed op natrium-heparine; B = borsteltje wangcellen; T = tumormateriaal vereist
 !! staal onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); ☎ = neem vooraf contact met labo

! patiënten moeten voldoen aan volgende inclusiecriteria: <https://www.cmgg.be/assets/bestanden/nl/borstcarcinoom.pdf>; gelieve deze te vermelden op de aanvraag

* zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labgide/constitutioneel-genetische-aandoeningen>

FERTILITEITSPROBLEEM, DSD

- H ☐ Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering
 E ☐ Herhaald miskraam: *MTHFR* c.677C>T
 E ☐ Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)
 E ☐ Azoospermia door CAVD (*CFTR*)
 E ☐ Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd
 E ☐ Disorder of Sex Development / DSD (*NR5A1*)
 E2 ☐ Disorder of Sex Development / DSD ([genpanel](#))[†]
 H ☐ Klinefelter syndroom
 H ☐ Turner syndroom (monosomie X)

GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT

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

ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE

Vermoeden van chromosomale afwijking:

- H ☐ Conventionele karyotypering
 E ☐ Moleculaire karyotypering
 E ☐ Angelman syndroom/ AS (methylatie chr. 15)
 E ☐ Fragiele-X syndroom (*FMR1*)
 E ☐ Prader-Willi syndroom/ PWS (methylatie chr. 15)
 E ☐ Rett syndroom (*MECP2*)
 H ☐ Trisomie 21 / syndroom van Down
 H ☐ Ander syndroom:
 E ☐ Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
 E2 ☐ Intellectual disability & epilepsy ([genpanel](#))[†]
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

Ouder/familielid van index patiënt:

- H ☐ Conventionele karyotypering
 E ☐ Segregatie-analyse:
 E ☐ Moleculaire karyotypering
 E ☐ Variant analyse (intell. disability & epilepsy genpanel)

METABOLISME, BLOED, ADEMHALING, SPIJSVERTERING, NIEREN

- E ☐ Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (*PHOX2B*)
 E ☐ Ziekte van Fabry (*GLA*)
 man: enkel na bevestiging deficiëntie *alpha-galactosidase*
 E ☐ Hereditaire-hemochromatose type 1 (*HFE*)
 concentratie serumferritine:
 transferrine-saturatie (%):

- E ☐ Hyperhomocysteinemie (*MTHFR* c.677C>T)
 E ☐ Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, *CFTR*-gerelateerde aandoeningen (*CFTR*)
 E (of B) ☐ 50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)
 E ☐ volledige screening *CFTR*-gen
 E ☐ Pancreatitis, hereditaire (*PRSS1*)
 E ☐ Pancreatitis, idiopatische (*CFTR*)
 E ☐ Proteïne S (alfa) deficiëntie (*PROS1*)
 vrije proteïne S waarden:
 E2 ☐ Polycystische nieren (*PKD1*, *PKD2*)

AFWIJKENDE GROEI / BOTAANDOENINGEN

- E ☐ Achondrogenese type 2 (*COL2A1*)
 E ☐ Achondroplasie (hotspot analyse *FGFR3*)[†]
 E ☐ Acrocapitofemorale dysplasie (*IHH*)
 E ☐ Brachydactylie type A1 (*IHH*)
 E ☐ Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)
 E ☐ Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot *FGFR2*)[†]
 E ☐ Craniosynostose Boston Type (*MSX2*)
 E2 ☐ Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie genpanel ([genpanel](#))[†]
 E ☐ Feingold syndroom (*MYCN*)
 E ☐ Hypochondrogenese (*COL2A1*)
 E ☐ Hypochondroplasie (hotspot analyse *FGFR3*)[†]
 E ☐ Hypofosfasia (*ALPL*)
 E ☐ Kniest dysplasie (*COL2A1*)
 E ☐ Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)
 E ☐ Melorheostose (*LEMD3*)
 E ☐ Muenke syndroom (hotspot analyse *FGFR3*)[†]
 E ☐ Multipel epifyse dysplasie, AD (*COL2A1*)
 E ☐ Multipel epifyse dysplasie, AR (*SLC26A2*)
 E2 ☐ Osteogenesis imperfecta genpanel 1 (*COL1A1*, *COL1A2*, *IFITM5*)
 E2 ☐ Osteogenesis imperfecta genpanel 2 ([genpanel](#))[†]
 E ☐ Osteopoikilose (*LEMD3*)
 E ☐ Osteoporose (*LRP5*, *WNT1*, *PLS3*)
 E ☐ Proteus syndroom (*AKT1*) ☎
 E ☐ Saethre-Chotzen syndroom (*Twist1*)
 E ☐ Spondylo-epifyse dysplasie congenitaal (*COL2A1*)
 E ☐ Spondylo-megaepifyse-metafysaire dysplasie (*NKX3-2*)
 E2 ☐ Stickler syndroom (*COL2A1*, *COL11A1*, *COL11A2*)
 E ☐ Thanatofore dysplasie (hotspot analyse *FGFR3*)[†]

Herhaal naam patiënt a.u.b.:

BINDWEEFSEL, BLOEDVATEN, HUID

- ☐ Arteriële tortuositeit syndroom (*SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2)*)
- ☐ Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) / Arthrogrypose Distale Type 9 (*FBN2*)
- ☐ Bicuspid aortaklep, bicuspid aortic valve (*SMAD6, NOTCH1, NKX2.5, GATA5*)
- ☐ Brittle Cornea syndroom (*ZNF469, PRDM5*)
- ☐ Bruck syndroom (*FKBP10, PLOD2*)
- ☐ Brugada syndroom (*SCN5A*)
- ☐ Cardio panel ([genpanel](#))[†]
- ☐ Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (*RYR2*)
- ☐ Cerebral small vessel disease (*COL4A1, COL4A2*)
- ☐ Congenitale structurele hart afwijkingen ([genpanel](#))[†]
- ☐ Cutis laxa ([genpanel](#))[†]
- ☐ EDS, arthrochalasis type (EDS type VIIb - exon 5-7 *COL1A1* en *COL1A2*)
- ☐ EDS, klassiek type (EDS types I & II - *COL5A1, COL5A2*)
- ☐ EDS, AR ([genpanel](#))[†]
- ☐ EDS, periodontitis type (*C1R, C1S*)
- ☐ EDS, vasculair type (EDS type IV - *COL3A1*)
- ☐ Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 1 ([genpanel](#))[†]
- ☐ Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 2 ([genpanel](#))[†]
- ☐ Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI (*ENPP1, ABCC6*)
- ☐ Geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit (*COL4A1, COL4A2*)
- ☐ Geroderma osteodysplasticum ([genpanel](#))[†]
- ☐ Hemorragische stroke (*COL4A1, COL4A2*)
- ☐ Hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (*COL4A1, COL4A2*)
- ☐ Huidaandoeningen ([genpanel](#))[†]
- ☐ Hypertrofe cardiomyopathie (*MYBPC3, MYH7, TNNT2*)
- ☐ Idiopathische witte stofletsels (*COL4A1, COL4A2*)
- ☐ Long QT syndroom (*SCN5A, KCNH2, KCNQ1*)
- ☐ Marfan syndroom (*FBN1*)
- ☐ Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (*ATP7A*)
- ☐ Porencefalie genpanel (*COL4A1, COL4A2*)
- ☐ Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (*ABCC6, ENPP1, GGCX, VEGFA* [hotspots])
- ☐ PXE-like syndroom met stollingsziekte (*GGCX*)
- ☐ RIN2 syndroom (*RIN2*)
- ☐ Vasculaire mineralisatie (*ANKH, NT5E (=CD73), ENPP1*)
- ☐ Weill-Marchesani syndroom (*ADAMTS10, ADAMTS17, FBN1, LTBP2*)

NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN

- ☐ Ataxia telangiectasia (*ATM*)
- ☐ Bethlem myopathie (*COL6A1, -6A2, -6A3, -12A1*)
- ☐ CADASIL (*NOTCH3*)
- ☐ Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (*PMP22-dup*)
- ☐ Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (*FMR1*)
- ☐ Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (*PMP22-deletie*)
- ☐ Neuromusculaire dystrofie ([genpanel](#))[†]
- ☐ Myelosclerose myopathie (*COL6A1, -6A2, -6A3, -12A1*)
- ☐ Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)
- ☐ Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)
- ☐ Ullrich congenitale spierdystrofie (*COL6A1, -6A2, -6A3, -12A1*)
- ☐ Ziekte van Huntington

OFTALMOGENETICA EN OTOGENETICA

- ☐ Achromatopsie (*CNGB3, CNGB3*)
- ☐ Aniridia (*PAX6*)
- ☐ Anterieure segment dysgenese (*FOXC1, PITX2, PITX3, FOXE3*)
- ☐ Best (vitelliforme) maculaire dystrofie (*BEST1, PRPH2, IMPG1, IMPG2*)
- ☐ Blepharophimosis, BPES type I en II (*FOXL2*)
- ☐ Cataract ([genpanel](#))[†]

- ☐ Choroideremia (*CHM*)
- ☐ Congenitale stationaire nachtblindheid, X-L (*NYX*)
- ☐ Dooftheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2 - Cx26* en *GJB6 - Cx30*)
- ☐ Ectopia Lentis (*LTBP2, ADAMTSL4, FBN1*)
- ☐ Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (*NR2E3*)
- ☐ Familiale exsudatieve vitreoretinopathie / FEVR (*FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP*)
- ☐ FRMD7-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)
- ☐ Leber congenitale amaurosis/ LCA ([genpanel](#))[†]
- ☐ Maculaire dystrofie (*PRPH2*)
- ☐ Megalocornea (*LTBP2*)
- ☐ Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese ([genpanel](#))[†]
- ☐ Microsferofakie (*LTBP2*)
- ☐ Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)
- ☐ Oculair albinisme type 1 / OA1 (*GPR143*)
- ☐ Oculocutaan albinisme type 1 en 2 (*TYR, OCA2*)
- ☐ Oculocutaan albinisme type 3, 4, 6 en 7 (*TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, C10ORF11*)
- ☐ Optische atrofie type 1 (*OPA1*)
- ☐ Primair Congenitaal Glaucoom (*LTBP2*)
- ☐ Retinale dystrofie/ RetNet ([genpanel](#))[†]
- ☐ Retinale dystrofie, early-onset/ EORD ([genpanel](#))[†]
- ☐ Retinitis pigmentosa, AD ([genpanel](#))[†]
- ☐ Retinitis pigmentosa, X-L (*RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1*)
- ☐ Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)
- ☐ Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)
- ☐ ziekte van Stargardt (*ABCA4*)

FAMILIALE KANKER EN KANKER-GERELATEERDE SYNDROMEN

- ☐ Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)
- ☐ Cowden disease (*PTEN*)
- ☐ Erfelijke borst-/ ovariumkanker (*BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, CHEK2 1100del*)[†]
- ☐ Erfelijke colonkanker - Familiale adenomateuze colon polyposis / FAP/ MAP/ PPAP (*APC, MUTYH, NTHL1, POLE, POLD1*)
- ☐ Erfelijke colonkanker non-polyposis/HNPCC/ Lynch:
- ☐ onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
- ☐ onderzoek methylatie promotor *MLH1*-gen
- ☐ mutatie-onderzoek (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*)[†]
- ☐ Fanconi anemia ([genpanel](#))[†]
- ☐ Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (*SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, SDHAF2*)
- ☐ Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A, CDK4, POT1, BAP1*)
- ☐ Multipel endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildkliercarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (*RET*)
- ☐ Neurofibromatose type 1 (*NF1*)[†]
- ☐ Neurofibromatose type 2 (*NF2*)
- ☐ Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

FARMACOGENETISCH ONDERZOEK

- ☐ Butyrylcholinesterase deficiëntie (*BCHE*)
- ☐ Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (*VKORC1, GGCX*)
- ☐ Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLA5701*)

IMMUUNAANDOENINGEN

- ☐ Primaire immuundeficiëntie (PID), APECED (*AIRE*)
- ☐ Primaire immuundeficiëntie, subpanel antilichaam deficiëntie (CVID, agammaglobulinemie, hyper-IgM syndroom) ([genpanel](#))[†]
- ☐ Primaire immuundeficiëntie, subpanel chronische mucocutane candidiasis (CMC, hyper-IgE S.) ([genpanel](#))[†]
- ☐ Primaire immuundeficiëntie, subpanel SCID ([genpanel](#))[†]

☐ ANDERE: