

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/patient/zoek-een-arts-of-dienst/centrum-voor-medische-genetica.

IDENTIFICATIE PATIËNT

(afzonderlijk formulier per patiënt vereist)

Naam en voornaam _____

Geboortedatum _____

Rijksregisternummer _____

Geslacht M / V _____

Adres _____

Naam ziekteverzekering _____

Lidnummer _____ KG1/KG2 _____ / _____

Indien patiënt gehospitaliseerd

Erkenningsnummer ziekenhuis _____

Hospitalisatiedienst _____

Hospitalisatiedatum _____

IDENTIFICATIE AANVRAGER

Naam en voornaam _____

RIZIV-nummer _____

Adres / afdeling / telefoon / fax _____

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
 dragerschaponderzoek 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 (*)**

- segregatie variant in de familie
 germinaal nazicht van tumorale mutatie/variant
 bevestiging resultaat op onafhankelijk staal

- ouder van kind/foetus met genetische aandoening (chromosomen- of DNA-onderzoek, trio analyse bij exoomsequencing) (*)**

- aanleg EBV-cel lijn** (natrium-heparine bloed)
 aanleg lymfocytencultuur voor cDNA-onderzoek (EDTA-bloed)

Huidbiopt in steriel fysiologisch medium:

- aanleg fibroblastencultuur**
 aanleg melanocytcultuur

- Enkel stockeren DNA** (EDTA-bloed)

- heranalyse WES/SeqCap data**
 (uitbreiding analyse: extra genpanel)

(*) !! vul "relevante informatie over familieleden" in 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)

- Symptomatisch Asymptomatisch Klinische status (nog) niet gekend dringend i.k.v. keuze therapie: specificeer

- in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op <http://cmgg.be> – 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 consanguin** **partner reeds genetisch onderzocht**

naam en geboortedatum partner: _____

resultaat: _____

 familied(-leden) reeds genetisch onderzocht:

naam en geboortedatum indexpatiënt familie: _____

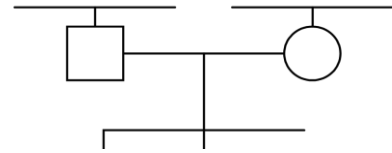
relatie met indexpatiënt: _____

gendefect in de familie: _____

genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: _____

Stamboom

man / vrouw / geslacht onbekend aangetaste man / vrouw
 overleden man / vrouw drager / draagster
 consanguiniteit

**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 (2x5ml) of minstens 5µg gDNA met een concentratie van minstens 25ng/µl en volume van minstens 50µl

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/Procedure-borstcarcinoom.pdf>; gelieve deze te vermelden op de aanvraag¹ zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labgide/constitutieel-genetische-aandoeningen>² EDTA-bloedstaal van beide ouders gewenst³ Klinische checklist vereist (zie <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren/test-specifieke-vragenlijsten>)⁴ Recent klinisch verslag vereist**FERTILITEITSPROBLEEM, DSD**H Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotyperingE Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)E AzoöspERMIA door CAVD (CFTR)E Prematuur ovarieel falen, FMR1-gerelateerdE Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency-HypogonadotropieHypogonadisme DSD-POI-HH (genpanel) ^{1,2,4}E Subfertiliteit, infertiliteit, gameetfalen (genpanel) ^{1,4}H Klinefelter syndroomH Turner syndroom**IVF, GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT**H Conventionele karyotyperingE Dragerschap mucoviscidose/ CF (CFTR)

Etnische afkomst: _____

E Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (SMN1)E Dragerschap Fragiele-X syndroom (FMR1)**ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE**H Conventionele karyotyperingE Moleculaire karyotyperingE Angelman syndroom (methylatie chr. 15)E Fragiele-X syndroom (FMR1)E Hirschsprung (genpanel) ¹E Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15)H Trisomie 21 / syndroom van DownH Ander syndroom: _____E Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16

ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

E Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) ^{1,3}

ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

Ouder/familied van index patiënt:H Conventionele karyotyperingE Segregatie-analyse: nazicht genetisch defect gevonden in proband**METABOLISME, BLOED, ADEMHALING, SPIJSVERTERING, NIEREN, LEVER**E Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (PHOX2B)E Ziekte van Fabry (GLA) man: enkel na bevestiging deficiëntie alpha-galactosidaseE Hereditaire-hemochromatose type 1 (HFE)

concentratie serumferritine: transferrine-saturatie (%):

Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (CFTR)

E (of B) 50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)

Etnische afkomst: _____

E volledige screening CFTR-genE Hepatologie (genpanel) ^{1,4}E Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) ^{1,2,4}E Nefropathie (genpanel) ^{1,2,4}E Pancreatitis, hereditaire (PRSS1, SPINK1)E Pancreatitis, idiopatische (CFTR)E Proteïne S (alfa) deficiëntie (PROS1)

vrije proteïne S waarden:

E Polycystische nieren, autosomaal dominant (PKD1, PKD2)E Respiratoire aandoeningen (genpanel) ^{1,4}: niet-CF bronchiectasie / pulmonaire hypertensie / interstitieel longlijdenE Tubereuze sclerose (TSC1, TSC2)**AFWIJKENDE GROEI / BOTAANDOENINGEN**E Achondrogenese type 2 (COL2A1)E Achondroplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹E Acrocapitofemorale dysplasie (IHH)E Brachydactylie type A1 (IHH)E Buschke-Ollendorf syndroom (LEMD3)E Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot FGFR2) ¹E Craniosynostose Boston Type (MSX2)E Craniosynostose (genpanel) ^{1,4}E Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie (genpanel) ¹E Feingold syndroom (MYCN)E Hypochondrogenese (COL2A1)E Hypochondroplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹E Kniest dysplasie (COL2A1)E Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX)E Melorheostose (LEMD3)E Muenke syndroom (hotspot analyse FGFR3) ¹E Multipole epifytaire dysplasie, AD en AR (COL2A1, SLC26A2)E Osteogenesis imperfecta / Osteoporose (genpanel) ¹E Osteopoikilose (LEMD3)E Saethre-Chatzen syndroom (TWIST1)E Skeletdysplasie (genpanel) ^{1,2,4}E Spondylo-epifytaire dysplasie (COL2A1, NKX3-2)E Stickler syndroom (genpanel) ¹E Thanatofore dysplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹**BINDWEEFSEL, BLOEDVATEN, HUID, CILIA**E Arteriële tortuositeit syndroom (SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2))E Arrhythmogene cardiopathie (genpanel) ¹E Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) / Arthrogypose Distale Type 9 (FBN2)

Herhaal naam patiënt a.u.b.:

- Bicuspide aortaklep, bicuspid aortic valve ([genpanel](#)) ¹
 Brugada syndroom (SCN5A)
 Cardiopathie panel ([genpanel](#)) ^{1,2,4}
 Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie ([genpanel](#)) ¹
 Cerebral small vessel disease (COL4A1, COL4A2)
 Ciliopathie ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Congenitale structurele hart afwijkingen ([genpanel](#)) ^{1,4}
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
 Cutis laxa ([genpanel](#)) ¹
 Ehlers-Danlos syndroom, EDS ([genpanel](#)) ¹
 Ehlers-Danlos syndroom, vasculaire type (COL3A1)
 Familiale thoracale aorta aneurysmata ([genpanel](#)) ¹
 Gedilateerde cardiomyopathie ([genpanel](#)) ¹
 Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI (ENPP1, ABCC6)
 Geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit (COL4A1, COL4A2)
 Geroderma osteodysplasticum ([genpanel](#)) ¹
 Hemorragische stroke (COL4A1, COL4A2)
 Hereditary angiodysplasia with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (COL4A1, COL4A2)
 Huidaandoeningen ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Hypertrofe cardiomyopathie ([genpanel](#)) ¹
 Idiopathische witte stofletsels (COL4A1, COL4A2)
 Long QT syndroom ([genpanel](#)) ¹
 Maligne hyperthermie (RYR1, CACNA1S)
 Marfan syndroom (FBN1)
 Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (ATP7A)
 Porencefalie (COL4A1, COL4A2)
 Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) ([genpanel](#)) ¹
 PXE-like syndroom met stollingsziekte (GGCX)
 Supraaortale aortastenose (ELN)
 Transthyretine amyloidose (ATTR)
 Vasculaire mineralisatie (ANKH, NT5E=CD73), ENPP1)
 Weill-Marchesani syndroom ([genpanel](#)) ¹

NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN

- Amyotrofische laterale sclerose (ALS) ([genpanel](#)) ^{1,4} *kan enkel aangevraagd worden indien een repeat expansie van C9orf72 uitgesloten werd.*
 Ataxie-spastische paraplegie ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Ataxia telangiectasia (ATM)
 Bethlem myopathie (COL6A1, -6A2, -6A3, -12A1)
 Bewegingsstoornissen ([genpanel](#)) ^{1,4}
 CADASIL (NOTCH3)
 Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (PMP22-dup)
 Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (FMR1)
 Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (PMP22-deletie)
 Leukodystrofie ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA) ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Neuromusculaire dystrofie ([genpanel](#)) ^{1,2,4}
 Neuropathie ([genpanel](#)) ^{1,4} *kan enkel aangevraagd worden indien een deletie/duplicatie van PMP22 uitgesloten werd.*
 Myelosclerose myopathie (COL6A1, -6A2, -6A3, -12A1)
 Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (DMPK)
 Paroxysmale-episodische stoomissen ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Progressieve myoclonale epilepsie (PME) ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (SMN1)
 Stroke ([genpanel](#)) ^{1,3}
 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](#)) ^{1,4}
 Choroideremia (CHM)

- Corneale dystrofie ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Ectopia Lentis (LTBP2, ADAMTSL4, FBN1)
 Enhanced S-cone syndroom/ ESCS (NR2E3)
 Familiale exudatieve vitreoretinopathie / FEVR-(FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP)
 FRMD7-gerelateerde infantiele nystagmus (FRMD7)
 Glaucoma ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Leber congenitale amaurosis/ LCA - Retinale dystrofie, early-onset/ EORD ([genpanel](#)) ¹
 Maculaire dystrofie (PRPH2)
 Megalocornea (LTBP2) / Microsferofakie (LTBP2) / Primair Congenitaal Glaucoom (LTBP2)
 Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese (MAC-ASD) ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Nanophthalmos (MFRP, PRSS56)
 Occulte maculaire dystrofie (RP1L1)
 Oculair en Oculocutaan albinisme:
 Eerstelijns onderzoek: Oculair albinisme type 1 (GPR143) en Oculocutaan albinisme type 1, 2, 3, 4, 6, 7, 8 (TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, LRMDA, DCT)
 Tweedelijns onderzoek: Oculocutaan albinisme / Oculair albinisme / geïsoleerde nystagmus ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Optische atrofie (OPA1 + [genpanel](#)) ^{1,4}
 Retinale dystrofie/ RetNet ([genpanel](#)) ^{1,4}
 Retinitis pigmentosa, XL (RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1)
 Retinoschisis, XL (RS1)
 Sorsby fundus dystrofie (TIMP3)
 Usher syndroom, type IIA (USH2A)
 ziekte van Stargardt (ABCA4)

FAMILIALE KANKER EN KANKER-GERELATEERDE SYNDROMEN

- Neurofibromatose type 1 (NF1, SPRED1) **!!**
 Neurofibromatose type 2 (NF2)
 Erfelijke colonkanker – prescreening:
 enT Onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
 enT Onderzoek methylatie promotor MLH1-gen
 Pediatrische oncopredispositie ([genpanel](#)) ^{1,4}

Familiaal kanker panel (meerdere combinaties mogelijk):

- BAP1 tumor predispositie syndroom (BAP1)
 Birt-Hogg-Dube syndroom (FLCN)
 Bloom syndroom (BLM)
 Dicer1 syndroom (DICER1)
 Erfelijke borst- en ovariumkanker ([genpanel](#)) ¹ **!!**
 Erfelijke colonkanker ([genpanel](#)) ¹
 Erfelijke maagkanker, diffuus grootcelig/ HDGC (CDH1, CTNNA1)
 Erfelijk melanoom / Familiaal Atypical Multiple Mole Melanoma Syndrome, FAMMM ([genpanel](#)) ¹
 Erfelijke pancreaskanker ([genpanel](#)) ¹
 Erfelijke prostaatkanker ([genpanel](#)) ¹
 Erfelijke renaal celcarcinoom ([genpanel](#)) ¹
 Fanconi anemie ([genpanel](#)) ¹
 Feochromocytoom – paraganglioma syndroom ([genpanel](#)) ¹
 Kleincellig ovariumcarcinoom (SMARCA4)
 Li Fraumeni syndroom (TP53)
 Multipel endocriene neoplasie/ MEN type 1 en 4 (MEN1, AIP, CDKN1B)
 Multipel endocriene neoplasie/ MEN type 2A en 2B, familiaal medullair schildklierkarcinoom, FMTC (RET)
 Nijmegen-breakage syndroom (NBN)
 PTEN hamartoom tumorsyndroom / PHTS (PTEN)
 Von Hippel Lindau syndroom (VHL)

FARMACOGENETISCH ONDERZOEK

- Butyrylcholinesterase deficiëntie (BCHE)
 Dihydropyrimidine Dehydrogenase deficiëntie (DPYD)
 Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (VKORC1, GGX)
 Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (HLA5701)

IMMUUNAANDOENINGEN

- Primaire immuundeficiëntie (PID) ([genpanel](#)) ^{1,3}
 VEXAS-syndroom (UBA1 p.(Met41))

ANDERE: