

Aanvraag voor genetisch onderzoek in het kader van erfelijke immuunziekten.

PER PERSOON MOET ÉÉN FORMULIER WORDEN INGEVULD !

1. PATIËNTGEGEVENS

<p>AANVRAAGDATUM: _____ UUR ____ u</p> <p>AANVRAGER Dr.: _____</p> <p>I.D. nr.: _____ R.I.Z.I.V.nr.: _____</p> <p>Handtekening _____</p> <p>Tel: _____</p> <p>AFNAME DATUM: _____ UUR ____ u</p>	<p>EENHEID: _____ KAMER/BED: _____ / _____</p> <p>PATIENT IDENTIFICATIE EAD-/HOS-nr. _____</p> <p>Naam: _____ Voornaam: _____</p> <p>Adres: _____</p> <p>Geboortedatum: _____ d _____ m _____ j _____ Geslacht: <input type="checkbox"/></p> <p>VERZEKERINGSINSTELLING KG1/KG2: _____ / _____</p> <p>Nr. verzekering _____ Verwantschap <input type="checkbox"/></p> <p>Stamnr. _____</p> <p>Indien patiënt elders gehospit. is; Naam inrichting _____</p> <p>Identificatienr.: _____ Dienst: _____</p>
--	---

2. KLINISCHE INFORMATIE

Heeft de patiënt symptomen/klinische tekens compatibel met de veronderstelde aandoening? Ja Nee

.....

.....

.....

Heeft de patiënt een allogene stamceltransplantatie ondergaan? Ja Wanneer? Nee Niet geweten

Gelieve een **uitgebreid klinisch verslag** aan dit formulier toe te voegen.

Is er eerder genetisch onderzoek uitgevoerd? Ja Nee Niet geweten

Welke?

Waar?

Indien het origineel verslag niet beschikbaar is in KWS, gelieve dit dan mee te geven met dit formulier.

3. GEVRAAGDE ANALYSE

Gelieve hieronder één analyse aan te duiden.

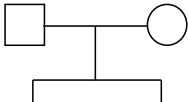
Nazicht individuele genen
 Screening van één van onderstaande genen a.d.h.v Sanger sequencing (en MLPA).

<input type="checkbox"/> ADA2*	<input type="checkbox"/> AIRE	<input type="checkbox"/> BTK	<input type="checkbox"/> CD40	<input type="checkbox"/> CD40LG	<input type="checkbox"/> CTLA4
<input type="checkbox"/> CXCR4	<input type="checkbox"/> CYBB*	<input type="checkbox"/> FAS	<input type="checkbox"/> FASLG	<input type="checkbox"/> FOXP3	<input type="checkbox"/> GATA2*
<input type="checkbox"/> IL12RB1	<input type="checkbox"/> IL2RG	<input type="checkbox"/> PIK3CD	<input type="checkbox"/> PIK3R1	<input type="checkbox"/> SBDS	<input type="checkbox"/> SH2D1A*
<input type="checkbox"/> STAT1	<input type="checkbox"/> STAT3	<input type="checkbox"/> WAS	<input type="checkbox"/> XIAP*		

* Voor deze genen wordt naast Sanger sequencing van de coderende exonen, ook een MLPA uitgevoerd.

Etniciteit:

Consanguiniteit in de familie? Ja Nee Niet geweten

Stamboom 

PID_v6_full genpanel analyse a.d.h.v. trio exoom analyse

Via deze aanvraag zal er voor uw patiënt een whole exome sequencing (WES) trio analyse opgestart worden.

Vooraleer trio exoom opgestart kan worden, zijn DNA of bloedstalen van de indexpatiënt en beide ouders noodzakelijk. **We ontvangen graag een aanvraag met vermelding van de indexpatiënt voor beide ouders (zie pagina 4).** Indien we geen DNA of bloedstaal ontvangen, wordt deze aanvraag na 6 maanden afgesloten. Het DNA van de indexpatiënt blijft gestockeerd.

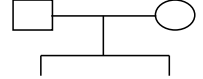
Indien het onmogelijk is om een staal van één van beide ouders te bekomen, zal er een single case analyse opgestart worden, met een beperktere interpretatie. Gelieve dit duidelijk aan te geven op dit aanvraagformulier.

Etniciteit:

Consanguiniteit in de familie? Ja Nee Niet geweten

De aandoening presenteert zich sporadisch Familiaal

Stamboom



Ouders van de index

VADER

NAAM VOORNAAM DOB .../.../.....

Klinische info:

MOEDER

NAAM VOORNAAM DOB .../.../.....

Klinische info:

Andere aangetaste familieleden (naam + DOB + klinische info):

NAAM:

NAAM:

Inhoud van het PID_v6_full

Dit genpanel bestaat uit een grote set van PID/IEI genen, welke jaarlijks herzien wordt mede op advies van Prof. I. Meyts en Prof. R. Schrijvers.

ACD	ACPS	ACTB	ADA	ADA2	ADAM17	ADAR	AICDA	AIRE	AK2	ALPI	AP1S3	AP3B1
AP3D1	APOL1	ARPC1B	ATAD3A	ATG4A	ATM	ATP6AP1	ATP6V0A2	B2M	BACH2	BCL10	BCL11B	BLM
BLNK	BPIFA1	BTK	C1QA	C1QB	C1QC	C1R	C1S	C2	C2orf69	C3	C5	C6
C7	C8A	C8B	C9	CARD11	CARD14	CARD9	CARMIL2	CASP10	CASP8	CCBE1	CD19	CD247
CD27	CD28	CD3D	CD3E	CD3G	CD4	CD40	CD40LG	CD46	CD48	CD55	CD59	CD70
CD79A	CD79B	CD81	CD8A	CDC42	CDCA7	CDH17	CEBPE	CFB	CFD	CFH	CFHR1*	CFHR2
CFHR3*	CFHR4	CFHR5	CFI	CFP	CFTR	CHD7	CHUK	CIB1	CIITA	CLCN7	CLPB	COPA
COG1	CORO1A*	CR2	CRACR2A	CSF2RB	CSF3R	CTC1	CTLA4	CTNBNB1	CTPS1	CTSC	CXCR2	CXCR4
CYBA	CYBB	CYBC1	DBR1	DCLRE1B	DCLRE1C	DEF6	DGAT1	DIAPH1	DKC1	DNAJC21	DNASE1	DNASE1L3
DNASE2	DNMT3B	DOCK2	DOCK8	DSG1	DTNBP1	EFL1	ELANE	ELF4	EPG5	ERBIN	EXTL3	FADD
FAS	FASLG	FAT4	FCGR3A	FCHO1	FCN3	FERMT1	FERMT3	FNIP1	FOXP1	FOXP3	G6PC3	G6PD
GATA2	GFI1	GIMAP5	GIMAP6	GINS1	GUCY2C	HAVCR2	HAX1	HCK	HELLS	HTRA2	HYOU1	ICOS
IFIH1	IFNAR1	IFNAR2	IFNG	IFNGR1	IFNGR2	IGLL1	IKBB	IKBK*	IKZF1	IKZF2	IKZF3	IL10
IL10RA	IL10RB	IL12B	IL12RB1	IL12RB2	IL17F	IL17RA	IL17RC	IL18BP	IL1RN	IL21	IL21R	IL23R
IL2RA	IL2RB	IL2RG	IL36RN	IL37	IL6R	IL6ST	IL7	IL7R	INO80	IRAK1	IRAK4	IRF2BP2
IRF3	IRF4	IRF7	IRF8	IRF9	ISG15	ITCH	ITGB2	ITK	ITPKB	ITPKC	ITPR3	JAGN1
JAK1	JAK3	KARS1	KMT2A	KMT2D	KPNA2	KRAS	LACC1	LAMTOR2	LAT	LCK	LCP2	LIG1
LIG4	LPIN2	LRBA	LRRC32	LRRC8A	LSM11	LYST	MAGT1	MALT1	MAN2B2	MAP1LC3B2	MAP3K14	MAPK8
MASP2	MBL2	MCM10	MCM4	MEFV	MOGS	MPO	MRTFA	MS4A1	MSN	MTHFD1	MVK	MYD88
MYO5B	MYSM1	NBAS	NCF1*	NCF2	NCF4	NCKAP1	NCKAP1L	NCSTN	NFAT5	NFE2L2	NFKB1	NFKB2
NFKBIA	NHEJ1	NHP2	NLRC4	NLRP1	NLRP12	NLRP3	NOD2	NOP10	NOS2	NRAS	NSMCE3	OAS1
ORAI1	OSTM1	OTULIN	PARN	PAX1	PDCD1	PEPD	PGM3	PI4KA	PIK3CD	PIK3CG	PIK3R1	PLCG2
PLEKHM1	PMS2	PNP	POLA1	POLD1	POLD2	POLE	POLE2	POLR3A	POLR3C	POLR3E	POLR3F	POMP
POU2AF1	PRF1	PRKCD	PRKDC	PSENEN	PSMA3	PSMB10	PSMB4	PSMB8	PSMB9	PSMG2	PSTPIP1	PTEN
PTPN2	PTPRC	RAB27A	RAC2	RAG1	RAG2	RANBP2	RASGRP1	RBCK1	RC3H1	RECQL4	REL	RELA
RELB	RFX5	RFXANK	RFXAP	RHOG	RHOH	RIGI	RIPK1	RNASEH2A	RNASEH2B	RNASEH2C	RNF168	RNF31
RORC	RPA1	RPSA	RTEL1	SAMD9	SAMD9L	SAMHD1	SASH3	SBDS	SEC61A1	SEMA4D	SERPING1	SH2D1A
SH3KBP1	SKIC2	SKIC3	SLC11A1	SLC29A3	SLC35C1	SLC37A4	SLC39A7	SLC46A1	SLC7A7	SMARCAL1	SMARCD2	SNORA31
SNX10	SOCS1	SP110	SPI1	SPINK5	SPPL2A	SRP54	STAT1	STAT2	STAT3	STAT4	STAT5B	STIM1
STING1	STK4	STN1	STX11	STXB2	STXB3	SYK	TAFAZZIN	TAP1	TAP2	TAPBP	TBK1	TBX1*
TBX21	TCF3	TCIRG1	TCN2	TERT	TET2	TFRC	TGFB1	TGFB1	TGFB2	THBD	TICAM1	TINF2
TLR3	TLR7	TLR8	TMC6	TMC8	TNFAIP3	TNFRSF11A	TNFRSF13B	TNFRSF13C	TNFRSF1A	TNFRSF4	TNFRSF9	TNFSF11
TNFSF12	TNFSF13	TOP2B	TPP2	TRAF3	TRAF3IP2	TREX1	TRIM22	TRNT1	TTC7A	TYK2	UBA1	UNC13D
UNC93B1	UNG	USB1	USP18	VPS13B	VPS45	WAS	WDR1	WIPF1	WRAP53	XIAP	ZAP70	ZBTB24
ZNF341	ZNFX1											

* Noteer dat voor de aangeduide genen <90% van de basen betrouwbaar gegenotypeerd kunnen worden.



○ **Gericht nazicht van een familiale variant of mutatie**

bloedstalen: 2 EDTA tubes zijn vereist!

Via deze analyse zal een gekend familiale variant of mutatie nagekeken worden bij familieleden. Gelieve onderstaande vragen in te vullen.

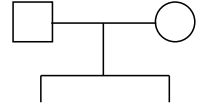
Heeft de patiënt symptomen/klinische tekens compatibel met de veronderstelde aandoening?

Ja

Nee

Familiale mutatie/variant of gen:

Stamboom



Gegevens van de indexpatiënt:

Naam:

DOB:

Waar werd het genetisch onderzoek uitgevoerd?

Indien het oorspronkelijk onderzoek niet werd uitgevoerd in UZ Leuven, gelieve een kopie van het verslag mee te geven met het staal of op te sturen naar stalenreceptieCME@uzleuven.be

Relatie tot de indexpatiënt:



Aanvraagformulier voor vader ikv PID TRIO WES DNA STOCKAGE

Klinische gegevens en indicatie

Zoon/dochter met vermoeden van een primaire immuundeficientie (PID) TRIO Whole Exome Sequencing – DNA STOCKAGE

Identificatie ouder

NAAM VOORNAAM

DOB .../.../.....

Klinische info:

Gegevens indexpatiënt

NAAM VOORNAAM

DOB .../.../.....

Graag 10 ml bloed (EDTA tube) of DNA (minimaal 5 µg) te versturen t.a.v. Anniek Corveleyn naar UZ Leuven CME, Herestraat 49, 3000 Leuven

Aanvragende arts

Kleef hier briefje mutualiteit

Aanvraagformulier voor moeder ikv PID TRIO WES
DNA STOCKAGE

Klinische gegevens en indicatie

Zoon/dochter met vermoeden van een primaire immuundeficiëntie (PID) TRIO Whole Exome Sequencing – DNA STOCKAGE

Identificatie ouder

NAAM VOORNAAM

DOB .../.../.....

Klinische info:

Gegevens indexpatiënt

NAAM VOORNAAM

DOB .../.../.....

Graag 10 ml bloed (EDTA tube) of DNA (minimaal 5 µg) te versturen t.a.v. Anniek Corveleyn naar UZ Leuven CME, Herestraat 49, 3000 Leuven

Aanvragende arts

Kleef hier briefje mutualiteit