



### 3. GEVRAAGDE ANALYSE

Geelieve hieronder één analyse aan te duiden.

**Gericht nazicht van een familiale variant of mutatie** - bloedstalen: 2 EDTA tubes zijn vereist

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

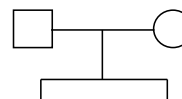
Familiale mutatie/variant of gen: .....

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

Gegevens van de indexpatiënt

**Stamboom**

Naam: .....



Geboortedatum: .....

Relatie tot de indexpatiënt .....

Waar werd het genetisch onderzoek uitgevoerd? .....

Indien het origineel verslag niet beschikbaar is in KWS, geelieve een kopie van het verslag mee te geven met het staal of op te sturen naar stalenreceptieCME@uzleuven.be

**Diagnostisch onderzoek in het kader van**

Via deze analyse zal een diagnostische screening uitgevoerd worden ahv een genpanel. Geelieve onderstaande vragen in te vullen.

Etniciteit: .....

Consanguiniteit in de familie?  Ja  Nee  Niet geweten

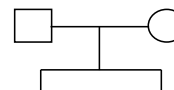
**Stamboom**

De aandoening presenteert zich  Sporadisch  Familiaal

Aangetaste familieleden (naam + geboortedatum + kliniek):

Geelieve eveneens aan te geven of er bij familieleden reeds een genpanel lopende is.

.....  
 .....  
 .....  
 .....



Geelieve het gewenste subpanel aan te duiden (slechts één).

**Coagulatie defecten voor bloedingen en trombose**

ADAMTS13	F10	F11	F12	F13A1	F13B	F2	F5	F7	F8	F9	FGA	FGB
FGG	GGCX	HRG	KNG1	LMAN1	MCFD2	PIGA	PLG	PROC	PROS1	SERPINC1	SERPIND1	SERPINE1
SERPINF2	THBD	VKORC1	VWF									

**Bloedplaatjesdefecten**

ABCG4	ABCG5	ABCG8	ACTB	ACTN1	ANKRD26	ANO6	AP3B1	AP3D1	ARPC1B	BLOC1S3	BLOC1S5	BLOC1S6
CDC42	CYCS	DIAPH1	DTNBP1	ETV6	FERMT3	FLI1	FLNA	FYB1	GATA1	GFI1B	GNE	GP1BA
GP1BB	GP6	GP9	HOXA11	HPS1	HPS3	HPS4	HPSS	HPS6	IKZF5	ITGA2B	ITGB3	KDSR
LYST	MECOM	MPIG6B	MPL	MYH9	NBEA	NBEAL2	P2RY12	PLA2G4A	PLAU	PTGS1	RAP1B	RASGRP2
RBM8A	RUNX1	SLFN14	SRC	STIM1	STXBP2	TBXA2R	TBXAS1	THPO	TPM4	TUBB1	VIPAS39	VPS33B
VWF	WAS											

**Onverklaarde bloedingen (normale labotesten)**

ACVRL1	CHST14	COL1A1	COL3A1	COL4A1	COL4A2	COL5A1	COL5A2	ENG	GDF2	SMAD4
--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	-----	------	-------

**Hemofilie A**

F8 aan de hand van Sanger sequencing - MLPA - inversie

**Hemofilie B**

F9 aan de hand van Sanger sequencing - MLPA