

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

IDENTIFICATIE PATIËNT (afzonderlijk formulier per patiënt vereist)	IDENTIFICATIE AANVRAGER
Naam en voornaam: ..... Geboortedatum: ..... Geslacht: <b>M</b> / <b>V</b> Etnische afkomst: ..... Adres: ..... Naam ziekteverzekering: ..... Lidnummer: ..... KG1/KG2: ...../..... <b>Indien patiënt gehospitaliseerd:</b> Erkenningsnummer ziekenhuis : ..... Hospitalisatiedienst : ..... Hospitalisatiedatum : .....	Naam en voornaam: ..... RIZIV-nummer: ..... Adres / afdeling / telefoon / fax: .....  <b>Handtekening</b>  Kopie resultaat naar: ..... ..... (adres)
<b>AANVRAAGDATUM:</b> ..... <b>DATUM AFNAME:</b> ...../...../....., uur: ..... <b>AFNAME DOOR:</b> .....of <input type="checkbox"/> STAAL REEDS IN LABORATORIUM	
<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. 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, De Pintelaan 185, 9000 Gent. 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"/> bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose <input type="checkbox"/> dragerschapsonderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (*) <input type="checkbox"/> familiaal risico <input type="checkbox"/> partner drager <input type="checkbox"/> consanguinitet met partner <input type="checkbox"/> gameetdonor <input type="checkbox"/> andere: ..... <input type="checkbox"/> predictief onderzoek (*) (enkel na consultatie in genetisch centrum; twee onafhankelijke stalen vereist) <input type="checkbox"/> ander gericht mutatie-onderzoek (*) <input type="checkbox"/> nazicht of mutatie bij kind <i>de novo</i> <input type="checkbox"/> onderzoek segregatie mutatie/variant in de familie <input type="checkbox"/> bevestiging resultaat op onafhankelijk staal <input type="checkbox"/> ouder van kind/foetus met chromosoomafwijking <input type="checkbox"/> wetenschappelijke doeleinden: ..... <input type="checkbox"/> stockeren DNA (EDTA-bloed) <input type="checkbox"/> aanleg EBV-cellijn (natrium-heparine bloed) <input type="checkbox"/> aanleg fibroblastencultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium) <input type="checkbox"/> aanleg lymphocytencultuur (EDTA-bloed)	
(*) 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)	
..... ..... ..... ..... <input type="checkbox"/> klinisch verslag / checklist in bijlage (checklists op <a href="http://cmgg.be">http://cmgg.be</a> – Zorg – Zorgverleners - Test-specifieke vragenlijsten (checklists))	
<b>RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN</b>	
<input type="checkbox"/> ouders consanguïen <input type="checkbox"/> partner reeds genetisch onderzocht naam en geboortedatum partner: ..... resultaat: .....	<input type="checkbox"/> man / vrouw / geslacht onbekend <input checked="" type="checkbox"/> overleden man / vrouw  
<input type="checkbox"/> familielid (-leden) reeds genetisch onderzocht : naam en geboortedatum indexpatiënt familie: ..... relatie met indexpatiënt: ..... gendifect in de familie: ..... genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: .....	
<u><b>Stamboom – vermeld namen en geboortedata; duid te onderzoeken persoon met een pijl aan; gebruik de symbolen volgens de legende.</b></u>	

Herhaal naam patiënt a.u.b.: .....

## 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 onmiddelijk na afname bezorgen (binnen 24h - kamertemperatuur); ☎= neem vooraf contact met labo

I patiënten moeten voldoen aan volgende inclusiecriteria: [https://www.college-genetics.be/assets/recommandations/fr/guidelines/BeSHG-Guidelines\\_HBOC\\_2012.pdf](https://www.college-genetics.be/assets/recommandations/fr/guidelines/BeSHG-Guidelines_HBOC_2012.pdf); gelieve deze te vermelden op de aanvraag

### Fertiliteitsprobleem, DSD

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

### Gameetdonor, consanguinité

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

### Chromosomale aandoeningen, mentale retardatie

Ouder van kind met chromosomale afwijking:

- H  Conventionele karyotypering

- E  Moleculaire karyotypering: array-CGH

Vermoeden van chromosomale afwijking:

- H  Conventionele karyotypering  
E  Moleculaire karyotypering: array-CGH  
E  Angelman syndroom/ AS (methylation chr. 15)

- E  Fragile-X syndroom (FMR1)

- H  Klinefelter syndroom

- E  Prader-Willi syndroom/ PWS (methylation chr. 15)

- E  Rett syndroom (MECP2)

- H  Trisomie 21 / syndroom van Down

- H  Turner syndroom (monosomie X)

H  Ander syndroom: .....

E  Uniparentale disomie - specifieer het chromosoom:  
7 - 11 - 14 - 15 - 16  
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

H  Voorbereiding PGD:

specifieer: FISH voor .....

### 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  Homocystinuria (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, idiopathische (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  Craniostosrose/Apert Syndroom (hotspot analyse FGFR2)  
E  Craniostosrose 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  Hypofosfatasia (ALPL)

- E  Kniest dysplasie (COL2A1)

- E  Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX)

- E  Melorheostose (LEMD3)

- E  Muenke syndroom (hotspot analyse FGFR3)

- E  Multipele epifysaire dysplasie, AD (COL2A1)

- E  Multipele epifysaire 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-epifysaire dysplasie congenitaal (COL2A1)  
E  Spondylo-megaepifysaire-metaphysaire dysplasie  
(NKX3-2)  
E2  Stickler syndroom (COL2A1, COL11A1, COL11A2)  
E  Thanatofore dysplasie (hotspot analyse FGFR3)  
  
**Bindweefsel, bloedvaten, huid**

- E  Arteriële tortuositet syndroom (SLC2A10, FBLN4  
(=EFEMP2))  
E  Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale  
Arachnodactylie (CCA) / Arthrograpose Distale Type 9 (FBN2)  
E  Bicuspid aortaklep (bicuspid aortic valve - BAV)  
(SMAD6, NOTCH1, NKX2.5, GATA5)  
E  Brittle Cornea syndroom (ZNF469, PRDM5)  
E  Bruck syndroom (FKBP10, PLOD2)  
E  Brugada syndroom (SCN5A)  
E2  Cardia panel (**targeted genpanel**)  
E  Catecholaminerge polymorphe ventrikeltachycardie (RYR2)  
E  Cerebral small vessel disease (COL4A1, COL4A2)  
E2  Congenitale structurele hart afwijkingen (**targeted  
genpanel**)  
E2  Cutis laxa (**genpanel**)  
E  EDS, arthrochalasis type (EDS type VIIb - exon  
5-7 COL1A1 en COL1A2)  
E  EDS, klassiek type (EDS types I & II - COL5A1,  
COL5A2)  
E2  EDS, AR (**genpanel**)  
E  EDS, periodontitis type (C1R, C1S)  
E  EDS, vasculair type (EDS type IV - COL3A1)  
E2  Familiale thoracale aorta aneuryisma genpanel 1  
(**genpanel**)  
E2  Familiale thoracale aorta aneuryisma genpanel 2  
(**genpanel**)  
E  Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de  
kinderjaren (GACI) (ENPP1, ABCC6)

- E  Geïsoleerde retinale arteriolaire tortuositet  
(COL4A1, COL4A2)  
E2  Geroderma osteodysplasticum (**genpanel**)  
E  Hemorragische stroke (COL4A1, COL4A2)  
E  Hereditary angiopathy with nephropathy,  
aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC)  
(COL4A1, COL4A2)  
E2  Hypertrofe cardiomyopathie (MYBPC3, MYH7, TNNT2)  
E  Idiopathische witte stofletsets (COL4A1, COL4A2)  
E  Long QT syndroom (SCN5A, KCNH2, KCNQ1)  
E  Marfan syndroom (FBN1)  
E  Occipitaal hoorns syndroom; Distale Spinale  
Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (ATP7A)  
E  Porencefalie genpanel (COL4A1, COL4A2)  
E2  Pseudoxyanthoma Elasticum (PXE)  
(ABCC6, ENPP1, GGCX, VEGFA [hotspots])  
E  PXE-like syndroom met stollingsziekte (GGCX)  
E  RIN2 syndroom (RIN2)  
E  Vasculaire mineralisatie (ANKH, NTSE (=CD73), ENPP1)  
E2  Weill-Marchesani syndroom (ADAMTS10, ADAMTS17,  
FBN1, LTBP2)

### Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

- E  Ataxia telangiectasia (ATM)  
E2  Bethlem myopathie (COL6A1, COL6A2, COL6A3,  
COL12A1)  
E  CADASIL (NOTCH3)  
E  Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (PMP22-dup)  
E  Fragile X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/  
FXTAS (FMR1)  
E  Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (PMP22-deletie)  
E2  Limb-Girdle spierdystrofie (**targeted genpanel**)  
E2  Myelosclerose myopathie (COL6A1, COL6A2, COL6A3,  
COL12A1)  
E  Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (DMPK)  
E  Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-  
Hoffmann, Kugelberg-Welander (SMN1)  
E2  Ullrich congenitale spierdystrofie (COL6A1, COL6A2,  
COL6A3, COL12A1)  
E2  Ziekte van Huntington

### Oftalmogenetica en otogenetica

- E  Achromatopsie (CNGB3, CNGA3)  
E  Aniridia (PAX6)  
E  Anterieure segment dysgenese (FOXC1, PITX2,  
PTX3, FOXE3)  
E  Best (vitelliforme) maculaire dystrofie (BEST1,  
PRPH2, IMPG1, IMPG2)  
E  Blepharophimosis, BPES type I en II (FOXL2)  
E  Choroideremia (CHM)  
E  Congenitale stationaire nachtblindheid, X-L (NYX)  
E  Doofheid DFNB1A en DFNB1B (GJB2 - Cx26 en  
GJB6 - Cx30)  
E2  Ectopia Lentis (LTBP2, ADAMTS4, FBN1)  
E  Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (NR2E3)  
E  Familiäre exsudatieve vitreoretinopathie / FEVR, AD  
(FZD4, TSPAN12, LRP5)  
E  FRMD7-gerelateerde infantiele nystagmus (FRMD7)  
E2  Leber congenitale amaurosis/ LCA (**genpanel**)  
E  Maculaire dystrofie (PRPH2)  
E  Megalocomea (LTBP2)  
E  Microsferofakie (LTBP2)  
E  Occulte maculaire dystrofie (RP1L1)  
E  Oculair albinisme type 1 / OA1 (GPR143)  
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  Primair Congenitaal Glaucoom (LTBP2)  
E2  Retinale dystrofie (**RetNet targeted genpanel**)  
E2  Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (**genpanel**)  
E2  Retinitis pigmentosa, AD (**genpanel**)  
E  Retinitis pigmentosa, X-L (RPGR ORF15,  
RPGR exon 1-14, RP2, OFD1)  
E  Sorsby fundus dystrofie (TIMP3)  
E  Usher syndroom, type IIA (USH2A)  
E  ziekte van Stargardt (ABC44)

### Familiale kanker en kanker-gerelateerde syndromen

- E  Birt-Hogg-Dube syndroom (FLCN)  
E  Cowden disease (PTEN)  
E2  Erfelijke borst-/ ovariumkanker (BRCA1, BRCA2,  
PALB2, TP53, CHEK2 1100del) !  
E2  Erfelijke colonkanker - Familiale adenomateuze  
colon polypose / FAP/ MAP (APC, MUTYH, NTHL1)  
E2  Erfelijke colonkanker / PPAP (POLE, POLD1)  
E2  Erfelijke colonkanker non-polyposis/HNPCC/ Lynch:  
E en T  onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)  
E2  mutatie-onderzoek (MLH1, MSH2, MSH6) ☎  
E2  mutatie-onderzoek (PMS2)  
E2  Fanconi anemia (**genpanel**)  
E2  Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen  
(SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, SDHAF2)  
E  Melanoom, familiaal maligne (CDKN2A)  
E  Multipele endocriniene neoplasie/ MEN type 2A,  
MEN type 2B, schilddikercarcinoom, FMTC, familiale  
Hirschsprung (RET)  
E  Neurofibromatoze type 1 (NF1) !!  
E  Neurofibromatoze type 2 (NF2)  
E  Von Hippel Lindau syndroom (VHL)

### Farmacogenetisch onderzoek

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

### Immunaandoeningen

- E2  Primaire immuun deficiëntie, APECED (AIRE)  
E2  Primaire immuun deficiëntie, subpanel antilichaam  
deficiëntie (CVID, agammaglobulinemie, hyper-IgM  
syndroom, hyper-IgE syndroom) (**genpanel**)  
E2  Primaire immuun deficiëntie, subpanel chronische  
mucocutane candidiasis (CMC) (**genpanel**)  
E2  Primaire immuun deficiëntie, subpanel SCID  
(**genpanel**)  
  
 Andere: .....

