

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

IDENTIFICATIE PATIËNT (afzonderlijk formulier per patiënt vereist)	IDENTIFICATIE AANVRAGER
<p>Naam en voornaam: .....</p> <p>Geboortedatum: .....</p> <p>Geslacht: <b>M / V</b> Etnische afkomst: .....</p> <p>Adres: .....</p> <p>Naam ziekteverzekering: .....</p> <p>Lidnummer: ..... KG1/KG2: ...../.....</p> <p><b>Indien patiënt gehospitaliseerd:</b></p> <p>Erkenningsnummer ziekenhuis : .....</p> <p>Hospitalisatiedienst : .....</p> <p>Hospitalisatiedatum : .....</p>	<p>Naam en voornaam: .....</p> <p>RIZIV-nummer: .....</p> <p>Adres / afdeling / telefoon / fax: .....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p><b>Handtekening</b></p> <p>Kopie resultaat naar: .....</p> <p>..... (adres)</p>

**AANVRAAGDATUM:** .....  
**DATUM AFNAME:** ...../...../....., uur: ..... **AFNAME DOOR:** .....of  **STAAL REEDS IN LABORATORIUM**

**TYPE LICHAAMSMATERIAAL:**  bloed  wangbrush  huidbiopt  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: <http://cmgg.be>

**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 (\*)**  
 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-celijn** (natrium-heparine bloed)  **aanleg fibroblastencultuur** (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)  
 **aanleg lymfocytencultuur** (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)

.....

.....

.....

klinisch verslag / checklist in bijlage (checklists op <http://cmgg.be> – Zorg – Zorgverleners - Test-specifieke vragenlijsten (checklists))

**RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN**

**ouders consanguïen**  
 **partner reeds genetisch onderzocht**  
naam en geboortedatum partner: .....  
resultaat: .....

**familieid (-leden) reeds genetisch onderzocht :**  
naam en geboortedatum indexpatiënt familie: .....  
relatie met indexpatiënt: .....  
gendefect in de familie: .....  
genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: .....

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



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

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 onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); ☒ = neem vooraf contact met labo

! 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
- E  Herhaald miskraam: *MTHFR* c.677C>T
- E  Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)
- E  Azoöspermia door CAVD (*CFTR*)
- E  Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd
- E  Disorder of Sex Development / DSD panel (*NR5A1, SOX9, WT1, SRY, DMRT1, AR*)

### Gameetdonor, consanguïteit

- 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 (methylatie chr. 15)
- E  Fragiele-X syndroom (*FMR1*)
- H  Klinefelter syndroom
- E  Prader-Willi syndroom/ PWS (methylatie chr. 15)
- E  Rett syndroom (*MECP2*)
- H  Trisomie 21 / syndroom van Down
- H  Turner syndroom (monosomie X)
- H  Ander syndroom: .....
- E  Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16  
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
- H  Voorbereiding PGD:  
specificeer: 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, 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*)<sup>1</sup>
- E  Acrocapitofemorale dysplasie (*IHH*)
- E  Brachydactylie type A1 (*IHH*)
- E  Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)
- E  Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot analyse *FGFR2*)<sup>1</sup>
- E  Craniosynostose Boston Type (*MSX2*)
- E2  Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie genpanel (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E  Feingold syndroom (*MYCN*)
- E  Hypochondrogenese (*COL2A1*)
- E  Hypochondroplasie (hotspot analyse *FGFR3*)<sup>1</sup>
- E  Hypofosfatasia (*ALPL*)
- E  Kniest dysplasie (*COL2A1*)
- E  Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)
- E  Melorheostose (*LEMD3*)
- E  Muenke syndroom (hotspot analyse *FGFR3*)<sup>1</sup>
- E  Multipole epifysaire dysplasie, AD (*COL2A1*)
- E  Multipole epifysaire dysplasie, AR (*SLC26A2*)
- E2  Osteogenesis imperfecta genpanel 1 (*COL1A1, COL1A2, IFITM5*)
- E2  Osteogenesis imperfecta genpanel 2 (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E  Osteopoiikose (*LEMD3*)

- E  Osteoporose (*LRP5, WNT1, PLS3*)
- E  Proteus syndroom (*AKT1*) ☒
- E  Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)
- E  Spondylo-epifysaire dysplasie congenitaal (*COL2A1*)
- E  Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie (*NKX3-2*)
- E2  Stickler syndroom (*COL2A1, COL11A1, COL11A2*)
- E  Thanatofore dysplasie (hotspot analyse *FGFR3*)<sup>1</sup>

### Bindweefsel, bloedvaten, huid

- E  Arteriële tortuositeit syndroom (*SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2)*)
- E  Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) / Arthrogrypose Distale Type 9 (*FBN2*)
- E  Bicuspidie 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  Cardio panel (*targeted genpanel*)<sup>1</sup>
- E  Catecholaminerige polymorfe ventrikeltachycardie (*RYR2*)
- E  Cerebral small vessel disease (*COL4A1, COL4A2*)
- E2  Congenitale structurele hart afwijkingen (*targeted genpanel*)<sup>1</sup>
- E2  Cutis laxa (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E  EDS, arthrochalis type (EDS type VIIb - exon 5-7 *COL1A1* en *COL1A2*)
- E  EDS, klassiek type (EDS types I & II - *COL5A1, COL5A2*)
- E2  EDS, AR (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E  EDS, periodontitis type (*C1R, C1S*)
- E  EDS, vasculair type (EDS type IV - *COL3A1*)
- E2  Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 1 (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E2  Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 2 (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E  Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren (GACI) (*ENPP1, ABCC6*)
- E  Geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit (*COL4A1, COL4A2*)
- E2  Geroderma osteodysplastikum (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E  Hemorragische stroke (*COL4A1, COL4A2*)
- E  Hereditary angiodysplasia with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (*COL4A1, COL4A2*)
- E2  Hypertrofe cardiomyopathie (*MYBPC3, MYH7, TNNT2*)
- E  Idiopathische witte stofletsels (*COL4A1, COL4A2*)
- E  Long QT syndroom (*SCN5A, KCNH2, KCNQ1*)
- E  Marfan syndroom (*FBN1*)
- E  Occipitaal hoomsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (*ATP7A*)
- E  Porencefalie genpanel (*COL4A1, COL4A2*)
- E2  Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (*ABCC6, ENPP1, GGX, VEGFA* [hotspots])
- E  PXE-like syndroom met stollingsziekte (*GGCX*)
- E  RIN2 syndroom (*RIN2*)
- E  Vasculaire mineralisatie (*ANKH, NT5E (=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  Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (*FMR1*)
- E  Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (*PMP22-deletie*)
- E2  Limb-Girdle spierdystrofie (*targeted genpanel*)<sup>1</sup>
- 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, PITX3, 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  Dooftheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2 - Cx26* en *GJB6 - Cx30*)
- E2  Ectopia Lentis (*LTBP2, ADAMTSL4, FBN1*)
- E  Enhanced S-cone syndroom/ ESCS (*NR2E3*)
- E  Familiële exsudatieve vitreoretinopathie / FEVR, AD (*FZD4, TSPAN12, LRP5*)
- E  *FRMD7*-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)
- E2  Leber congenitale amaurosis/ LCA (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E  Maculaire dystrofie (*PRPH2*)
- E  Megalocornea (*LTBP2*)
- E  Microferofakie (*LTBP2*)
- E  Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)
- E  Ocular 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*)<sup>1</sup>
- E2  Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E2  Retinitis pigmentosa, AD (*genpanel*)<sup>1</sup>
- 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 (*ABCA4*)

### 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*)<sup>1</sup>
- 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*)<sup>1</sup>
- E2  Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (*SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, SDHAF2*)
- E  Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A*)
- E  Multipole endocriene neoplasmie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildklierkarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (*RET*)
- E  Neurofibromatose type 1 (*NF1*)<sup>!!</sup>
- E  Neurofibromatose 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, GGX*)
- E  Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLA5701*)

### Immuunaandoeningen

- E2  Primaire immuun deficiëntie, APECED (*AIRE*)
- E2  Primaire immuun deficiëntie, subpanel antilichaam deficiëntie (CVID, agammaglobulinemie, hyper-IgM syndroom, hyper-IgE syndroom) (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E2  Primaire immuun deficiëntie, subpanel chronische mucocutane candidiasis (CMC) (*genpanel*)<sup>1</sup>
- E2  Primaire immuun deficiëntie, subpanel SCID (*genpanel*)<sup>1</sup>

Andere: .....