

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 melanocyten cultuur

- 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 consanguïen** **partner reeds genetisch onderzocht**

naam en geboortedatum partner: _____

resultaat: _____

 familie(lid-) reeds genetisch onderzocht:

naam en geboortedatum indexpatiënt familie: _____

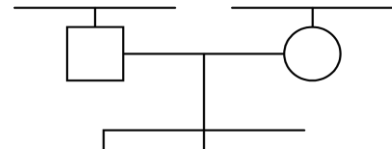
relatie met indexpatiënt: _____

gendefect in de familie: _____

genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: _____

Stamboom

- man / vrouw / geslacht onbekend aangetaste man / vrouw
 overleden man / vrouw drager / draagster
 consanguïteit

**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; F = huidbiopt

!! vers EDTA bloedstaal noodzakelijk, 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/labguide/constitueel-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**

- Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering
 Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)
 Azoöspermia door CAVD (CFTR)
 Prematuur ovarieel falen, FMR1-gerelateerd
 Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency-Hypogonadotropie
 Hypogonadism DSD-POI-HH (genpanel) ^{1,2,4}
 Subfertiliteit, infertiliteit, gameefalen (genpanel) ^{1,4}
 Klinefelter syndroom
 Turner syndroom

IVF, GAMEETDONOR, CONSAUÏNITEIT

- Conventionele karyotypering
 Dragerschap mucoviscidose/ CF (CFTR)
 etnische afkomst:
 Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (SMN1)
 Dragerschap Fragiele-X syndroom (FMR1)

ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE

- Conventionele karyotypering
 Moleculaire karyotypering
 Angelman syndroom (methylatie chr. 15)
 Fragiele-X syndroom (FMR1)
 Hirschsprung (genpanel) ¹
 Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15)
 Trisomie 21 / syndroom van Down
 Ander syndroom:
 Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
 Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) ^{1,3}
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
 Therapiegebonden verstandelijke beperking (genpanel) ¹

Ouder/familie(lid) van index patiënt:

- Conventionele karyotypering
 Segregatie-analyse: nazicht genetisch defect gevonden in proband

METABOLISME, BLOED, ADEMHALING, SPIJSVERTERING, NIEREN, LEVER

- Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (PHOX2B)
 Ziekte van Fabry (GLA) man: enkel na bevestiging deficiëntie alpha-galactosidase
 Hereditaire-hemochromatose type 1 (HFE)
 concentratie serumferritine: transferrine-saturatie (%):
 Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (CFTR)
 (of B) 50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)
 etnische afkomst:
 volledige screening CFTR-gen

- Hepatologie (genpanel) ^{1,4}
 Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) ^{1,2,4}
 Nefropathie (genpanel) ^{1,2,4}
 Pancreatitis, hereditaire (PRSS1, SPINK1)
 Pancreatitis, idiopatische (CFTR)
 Proteïne S (alfa) deficiëntie (PROS1)
 vrije proteïne S waarden:
 Polycystische nieren, autosomaal dominant (PKD1, PKD2)
 Respiratoire aandoeningen (genpanel) ^{1,4}: niet-CF bronchiectasis /
 pulmonaire hypertensie / interstitieel longlijden
 Tubereuze sclerose (TSC1, TSC2)

AFWIJKENDE GROEI / BOTAANDOENINGEN

- Achondrogenese type 2 (COL2A1)
 Achondroplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹
 Acrocapitofemorale dysplasie (IHH)
 Brachydactylie type A1 (IHH)
 Buschke-Ollendorf syndroom (LEMD3)
 Craniosynostose (genpanel) ^{1,4}
 Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie (genpanel) ¹
 Feingold syndroom (MYCN)
 Hypochondrogenese (COL2A1)
 Hypochondroplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹
 Kniest dysplasie (COL2A1)
 Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX)
 Melorheostose (LEMD3)
 Muenke syndroom (hotspot analyse FGFR3) ¹
 Multipole epifysaire dysplasie, AD en AR (COL2A1, SLC26A2)
 Osteogenesis imperfecta / Osteoporose (genpanel) ¹
 Osteopoikilose (LEMD3)
 Saethre-Chatzen syndroom (TWIST1)
 Skeletdysplasie (genpanel) ^{1,2,4}
 Spondylo-epifysaire dysplasia (COL2A1, NKX3-2)
 Stickler syndroom (genpanel) ¹
 Thanatofore dysplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹

BINDWEEFSEL, BLOEDVATEN, HUID, CILIA

- Arteriële tortuositeit syndroom (SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2))
 Arrhythmogene cardiopathie (genpanel) ¹
 Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) /
 Arthrogrypose Distale Type 9 (FBN2)
 Bicuspide aortaklep, bicuspid aortic valve (genpanel) ¹
 Brugada syndroom (SCN5A)
 Cardiopathie panel (genpanel) ^{1,2,4}

Herhaal naam patiënt a.u.b.

- 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, vascular type (COL3A1)
- Epidermale nevus syndromen (genpanel) ¹
- Familiale thoracale aorta aneurysmata (genpanel) ¹
- Gedilateerde cardiomyopathie (genpanel) ¹
- Geeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI (ENPP1, ABCC6)
- Geïsoleerde retinaire arteriële tortuositeit (COL4A1, COL4A2)
- Geroderma osteodysplasticum (genpanel) ¹
- Hemorragische stroke (COL4A1, COL4A2)
- Hereditary angiopathy 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 (ATP7A)
- Porencefalie (COL4A1, COL4A2)
- Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (genpanel) ¹
- PXE-like syndroom met stollingsziekte (GGCX)
- Supravulvulaire aortastenose (ELN)
- Transthyretine amyloidose (ATTR)
- Vasculaire malformaties (genpanel) ¹
- Vasculaire mineralisatie (ANKH, NT5E(=CD73), ENPP1)
- Weill-Marchesani syndroom (genpanel) ¹

NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN

- Amyotrofische laterale sclerose (ALS) / Frontotemporale demantie (FTD) (GGGGCC repeat expansie in C9orf72)
- Amyotrofische laterale sclerose (ALS) (genpanel) ^{1,4}
- 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)

- Early-onset hoge myopie (genpanel) ^{1,4}
aanvangsleeftijd: refractiefwijking (dioptrie): LO.....RO.....
- 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 Glaucom (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 (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 / type 2 + Rasopathie (genpanel)
 Eerstelijns onderzoek: genpanel NF1, NF2 en Rasopathie
 Tweedelijns onderzoek: cDNA analyse NF1 (aanleg lymfocytencultuur)
- Erfelijke colonkanker – prescreening:
 Onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
 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 anemia (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, GGCX)
- Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (HLA5701)

IMMUUNAANDOENINGEN

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

ANDERE: