

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) (*)
- stockeren DNA (EDTA-bloed) aanleg EBV-celijn (natrium-heparine bloed) aanleg fibroblastcultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)
- heranalyse WES/SeqCap data aanleg lymfocytencultuur voor cDNA-onderzoek (EDTA-bloed)
- (uitbreiding analyse: extra genpanel)

(*) !! 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)

Symptomatisch Asymptomatisch Klinische status (nog) niet gekend

in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op <http://cmgg.be> – Zorg – 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:

 familielid(-leden) reeds genetisch onderzocht:

naam en geboortedatum indexpatiënt familie:

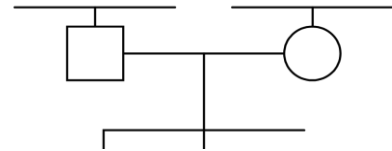
relatie met indexpatiënt:

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 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.cmgg.be/assets/bestanden/nl/Procedure-borstcarcinoom.pdf>; gelieve deze te vermelden op de aanvraag

¹ zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labgide/constitutieel-genetische-aandoeningen>

² EDTA-bloedstaal van beide ouders gewenst

³ 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}
 Klinefelter syndroom
 Turner syndroom

IVF, GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT

- 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)
 Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15)
 Trisomie 21 / syndroom van Down
 Ander syndroom:
 Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
 Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) ^{1,3}
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

Ouder/familieid van index patiënt:

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

METABOLISME, BLOED, ADEMHALING, SPIJSVERTERING, NIEREN

- 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 (%):
 Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) ^{1,2,4}
 Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (CFTR)
 (of B) 50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)
 Etnische afkomst:
 volledige screening CFTR-gen

- Nefropathie (genpanel) ^{1,2,4}
 Pancreatitis, hereditaire (PRSS1, SPINK1)
 Pancreatitis, idiopatische (CFTR)
 Proteïne S (alfa) deficiëntie (PROS1)
 vrije proteïne S waarden:
 Polycystische nieren (PKD1, PKD2)

AFWIJKENDE GROEI / BOTAANDOENINGEN

- Achondrogenese type 2 (COL2A1)
 Achondroplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹
 Acrocapitofemorale dysplasie (IHH)
 Brachydactylie type A1 (IHH)
 Buschke-Ollendorf syndroom (LEMD3)
 Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot FGFR2) ¹
 Craniosynostose Boston Type (MSX2)
 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
 Multipele epifysaire dysplasie, AD (COL2A1)
 Multipele epifysaire dysplasie, AR (SLC26A2)
 Osteogenesis imperfecta / Osteoporose (genpanel) ¹
 Osteopoikilose (LEMD3)
 Saethre-Chotzen syndroom (TWIST1)
 Skeletdysplasie (genpanel) ^{1,2,4}
 Spondylo-epifysaire dysplasia congenitaal (COL2A1)
 Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie (NKX3-2)
 Stickler syndroom (COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2)
 Thanatofore dysplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹

BINDWEEFSEL, BLOEDVATEN, HUID, CILIA

- Arteriële tortuositeit syndroom (SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2))
 Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) / Arthrogypose Distale Type 9 (FBN2)
 Bicuspidale aortaklep, bicuspid aortic valve (SMAD6, NOTCH1, NKX2.5, GATA5)
 Brugada syndroom (SCN5A)
 Cardiopathie panel (genpanel) ^{1,2,4}
 Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (RYR2)
 Cerebral small vessel disease (COL4A1, COL4A2)

Herhaal naam patiënt a.u.b.:

- 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)
- Familiële thoracale aorta aneurysmata (genpanel) ¹
- Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI (ENPP1, ABCC6)
- Geïsoleerde retinaire arteriële tortuositeit (COL4A1, COL4A2)
- Geroderma osteodysplasticum (genpanel) ¹
- Hemorragische stroke (COL4A1, COL4A2)
- Hereditaire 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 (SCN5A, KCNH2, KCNQ1)
- Maligne hyperthermie (RYR1)
- Marfan syndroom (FBN1)
- Occipitaal hoomsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (ATP7A)
- Porencefalie (COL4A1, COL4A2)
- Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (ABCC6, ENPP1, GGX, VEGFA [hotspots])
- PXE-like syndroom met stollingsziekte (GGCX)
- Transthyretine amyloidose (ATTR)
- Vasculaire mineralisatie (ANKH, NT5E=CD73), ENPP1)
- Weill-Marchesani syndroom (ADAMTS10, ADAMTS17, FBN1, LTBP2)

NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN

- Amyotrofische laterale sclerose (ALS) (genpanel) ^{1,4} kan enkel aangevraagd worden indien een repeat expansie van C9orf72 uitgesloten werd.
- 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 stoornissen (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)
- Comeale dystrofie (genpanel) ^{1,4}
- Ectopia Lentis (LTBP2, ADAMTSL4, FBN1)
- Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (NR2E3)
- Familiële 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 Glaucoma (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 (genpanel) ^{1,4}
- Optische atrofie (OPA1 + 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 (NF1, SPRED1) !!
- Neurofibromatose type 2 (NF2)
- 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)
- CDH1-geassocieerde erfelijke maagkanker / lobulaire borstkanker (CDH1)
- Dicer1 syndroom (DICER1)
- Erfelijke borst- en ovariumkanker (genpanel) ^{1,1}
- Erfelijke colonkanker (genpanel) ¹ - Fenotype past best bij:
- Familiële adenomateuze colon polypose (FAP/ MAP/ PPAP)
- Lynch syndroom
- Juvenile polyposis
- Peutz-Jeghers syndroom
- Erfelijk melanoom / Familiaal Atypical Multiple Mole Melanoma Syndrome, FAMMM (genpanel) ¹
- Erfelijke pancreaskanker (genpanel) ¹
- Erfelijke prostaatcarcinoom (genpanel) ¹
- Erfelijke renaal celcarcinoom (genpanel) ¹
- Fanconi anemia (genpanel) ¹
- Feochromocytoom – paraganglioma syndroom (genpanel) ¹
- Li Fraumeni syndroom (TP53)
- Multipel endocriene neoplasie/ MEN type 1 (MEN1)
- Multipel endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, familiaal medullair schildklierkarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (RET)
- Nijmegen-breakage syndroom (NBN)
- PTEN hamartoom tumorsyndroom / PHTS (PTEN)
- Von Hippel Lindau syndroom (VHL)
- Precision 2 trial (Olaparib) (genpanel) ¹: Kan enkel aangevraagd worden indien vermoedelijke predispositie voor één van bovenstaande kankersyndromen

FARMACOGENETISCH ONDERZOEK

- Butyrylcholinesterase deficiëntie (BCHE)
- Dihydropyrimidine Dehydrogenase deficiëntie (DPYD)
- Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (VKORC1, GGX)
- Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (HLA5701)

IMMUUNAANDOENINGEN

- Primaire immuundeficiëntie (PID) (genpanel) ^{1,4}

ANDERE: