|  |
| --- |
| 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**](http://www.cmgg.be) **/**

[**www.uzgent.be/patient/zoek-een-arts-of-dienst/centrum-voor-medische-genetica**](http://www.uzgent.be/patient/zoek-een-arts-of-dienst/centrum-voor-medische-genetica)**.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| IDENTIFICATIE PATiËNT | **(afzonderlijk formulier per patiënt vereist)** |  | IDENTIFICATIE AANVRAGER |
| Naam en voornaam: Klik en vul aan. |  | Naam en voornaam: Klik en vul aan. |
| Geboortedatum: Kies een datum. |  | RIZIV-nummer: Klik en vul aan. |
| Rijksregisternummer : Klik en vul aan. |  |  |  |
| Geslacht : Man  Vrouw |  |  | Adres / afdeling / telefoon / fax : Klik en vul aan. |
| Adres : Klik en vul aan. |  |  |
|  |  |  |
| Naam ziekteverzekering : Klik en vul aan. |  |  |  |
| Lidnummer : Klik en vul aan. | KG1/KG2 : Vul aan. / Vul aan. |  | Handtekening : Klik en vul aan. |
| Indien patiënt gehospitaliseerd |  |  |  |
| Erkenningsnummer ziekenhuis : Klik en vul aan. |  | Kopie resultaat naar: (Adres) |
| **Hospitalisatiedienst :** Klik en vul aan. |  |  |
| **Hospitalisatiedatum :** Kies een datum. |  |  |

|  |
| --- |
| **AANVRAAGDATUM**: Kies een datum. **AFNAME DOOR**: Vul aan. **DATUM AFNAME**: Kies een datum.; uur: Vul aan. **of ☐ STAAL REEDS IN LABORATORIUM****TYPE LICHAAMSMATERIAAL**: **☐ bloed ☐ wangbrush ☐ huidbiopt ☐ andere:** Vul aan. |

|  |  |
| --- | --- |
| INDICATIE/VRAAGSTELLING |  |
| [ ]  bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose |
| [ ]  dragerschapsonderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (\*) |
|  [ ]  familiaal risico | [ ]  partner drager | [ ]  consanguïniteit met partner | [ ]  gameetdonor | [ ]  andere: | Vul aan. |
| [ ]  predictief onderzoek (\*) (neuro/onco: 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-cellijn (natrium-heparine bloed) | Huidbiopt in steriel fysiologisch medium:[ ]  aanleg fibroblastencultuur [ ]  aanleg melanocytencultuur  |
| [ ]  heranalyse WES/SeqCap data (uitbreiding analyse: extra genpanel) | [ ]  aanleg lymfocytencultuur voor cDNA-onderzoek (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) |
| [ ]  **Symptomatisch** | [ ]  **Asymptomatisch** | [ ]  **Klinische status (nog) niet gekend** |
| Vul aan. |
|  |
|  |
| [ ]  in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op http://cmgg.be – Zorg – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten) |

|  |
| --- |
| RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN |
| ☐ **ouders consanguïn**☐ **partner reeds genetisch onderzocht** naam en geboortedatum partner: Vul aan. resultaat: Vul aan.☐ **familielid(-leden) reeds genetisch onderzocht**:  naam en geboortedatum indexpatiënt familie: Vul aan. relatie met indexpatiënt: Vul aan. gendefect in de familie: Vul aan. genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: Vul aan. | Stamboom |

**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 50µlH = 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/labguide/constitutioneel-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

H [ ]  Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering

E [ ]  Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)

E [ ]  Azoöspermia door CAVD (*CFTR*)

E [ ]  Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd

E [ ]  Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency - Hypogonadotropic Hypogonadism DSD-POI-HH (genpanel) ***1,2,4***

H [ ]  Klinefelter syndroom

H [ ]  Turner syndroom

IVF, Gameetdonor, consanguïniteit

H [ ]  Conventionele karyotypering

E [ ]  Dragerschap mucoviscidose/ CF (*CFTR*)

Etnische afkomst: . Vul aan.

E [ ]  Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (*SMN1*)
E [ ]  Dragerschap Fragiele-X syndroom (*FMR1*)

Ontwikkelingsstoornissen, verstandelijke beperking en epilepsie

H [ ]  Conventionele karyotypering

E [ ]  Moleculaire karyotypering

E [ ]  Angelman syndroom (methylatie chr. 15)

E [ ]  Fragiele-X syndroom (*FMR1*)

E [ ]  Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15)

H [ ]  Trisomie 21 / syndroom van Down

H [ ]  Ander syndroom: Vul aan.

E [ ]  Uniparentale disomie - specifieer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E [ ]  Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) ***1,3***

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

**Ouder/familielid van index patiënt:**

H [ ]  Conventionele karyotypering

E [ ]  Segregatie-analyse: nazicht genetisch defect gevonden in proband

Metabolisme, bloed, ademhaling, spijsvertering, nieren, Lever

E [ ]  Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (*PHOX2B*)

E [ ]  Ziekte van Fabry (*GLA*) *man: enkel na bevestiging deficiëntie alpha-galactosidase*

E [ ]  Hepatologie (genpanel) ***1,4***

E [ ]  Hereditairehemochromatose type 1 (*HFE*)

concentratie serumferritine: Vul aan.

transferrine-saturatie (%):Vul aan.

E [ ]  Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) ***1,2,4***

Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (*CFTR*)

E (of B) [ ]  50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)

Etnische afkomst: Vul aan.

E [ ]  volledige screening *CFTR*-gen

E [ ]  Nefropathie (genpanel) ***1,2,4***

E [ ]  Pancreatitis, hereditaire (*PRSS1, SPINK1*)

E [ ]  Pancreatitis, idiopatische (*CFTR*)

E [ ]  Proteïne S (alfa) deficiëntie (*PROS1*)

vrije proteïne S waarden: Vul aan.

E [ ]  Polycystische nieren (*PKD1, PKD2*)

E [ ]  Respiratoire aandoeningen (genpanel) ***1,4*** : niet-CF bronchiectasis /

pulmonaire hypertensie / interstitieel longlijden

Afwijkende groei / botaandoeningen

E [ ]  Achondrogenese type 2 (*COL2A1*)

E [ ]  Achondroplasie (hotspot analyse *FGFR3*) ***1***

E [ ]  Acrocapitofemorale dysplasie (*IHH*)

E [ ]  Brachydactylie type A1 (*IHH*)

E [ ]  Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)

E [ ]  Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot *FGFR2*) ***1***

E [ ]  Craniosynostose Boston Type (*MSX2*)

E [ ]  Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie (genpanel) ***1***

E [ ]  Feingold syndroom (*MYCN*)

E [ ]  Hypochondrogenese (*COL2A1*)

E [ ]  Hypochondroplasie (hotspot analyse *FGFR3*) ***1***

E [ ]  Kniest dysplasie (*COL2A1*)

E [ ]  Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)

E [ ]  Melorheostose (*LEMD3*)

E [ ]  Muenke syndroom (hotspot analyse *FGFR3*) ***1***

E [ ]  Multipele epifysaire dysplasie, AD en AR (*COL2A1, SLC26A2)*

E [ ]  Osteogenesis imperfecta / Osteoporose (genpanel) ***1***

E [ ]  Osteopoikilose (*LEMD3*)

E [ ]  Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)

E [ ]  Skeletdysplasie (genpanel) ***1,2,4***

E [ ]  Spondylo-epifysaire dysplasia (*COL2A1, NKX3-2*)

E [ ]  Stickler syndroom (genpanel) ***1***

E [ ]  Thanatofore dysplasie (hotspot analyse *FGFR3*) ***1***

Bindweefsel, bloedvaten, huid, CILIA

E [ ]  Arteriële tortuositeit syndroom (*SLC2A10*, *FBLN4* (=*EFEMP2*))

E [ ]  Arrhythmogene cardiopathie (genpanel) ***1***

E [ ]  Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) / Arthrogrypose Distale Type 9 (*FBN2*)

E [ ]  Bicuspide aortaklep, bicuspid aortic valve (genpanel) ***1***

E [ ]  Brugada syndroom (*SCN5A*)

E [ ]  Cardiopathie panel (genpanel) ***1,2,4***

E [ ]  Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (genpanel) ***1***

E [ ]  Cerebral small vessel disease (*COL4A1, COL4A2*)

E [ ]  Ciliopathie (genpanel) ***1,4***

E [ ]  Congenitale structurele hart afwijkingen (genpanel) ***1,4***

 *ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E [ ]  Cutis laxa (genpanel)***1***

E [ ]  Ehlers-Danlos syndroom, EDS (genpanel)***1***

E [ ]  Ehlers-Danlos syndroom, vascular type (*COL3A1*)

E [ ]  Familiale thoracale aorta aneurysmata (genpanel)***1***

E [ ]  Gedilateerde cardiomyopathie (genpanel)***1***

E [ ]  Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI(*ENPP1, ABCC6*)

E [ ]  Geïsoleerde retinale arteriolaire tortuositeit (*COL4A1, COL4A2*)

E [ ]  Geroderma osteodysplasticum (genpanel)***1***

E [ ]  Hemorragische stroke (*COL4A1*, *COL4A2*)

E [ ]  Hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (*COL4A1, COL4A2*)

E [ ]  Huidaandoeningen (genpanel)***1,4***

E [ ]  Hypertrofe cardiomyopathie (genpanel)***1***

E [ ]  Idiopathische witte stofletsels (*COL4A1, COL4A2*)

E [ ]  Long QT syndroom (*SCN5A*, *KCNH2*, *KCNQ1*)

E [ ]  Maligne hyperthermie (*RYR1, CACNA1S*)

E [ ]  Marfan syndroom (*FBN1*)

E [ ]  Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (*ATP7A*)

E [ ]  Porencefalie (*COL4A1*, *COL4A2*)

E [ ]  Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (genpanel)***1***

E [ ]  PXE-like syndroom met stollingsziekte (*GGCX*)

E [ ]  Supravalvulaire aortastenose (*ELN*)

E [ ]  Transthyretine amyloïdose (*ATTR*)

E [ ]  Vasculaire mineralisatie (*ANKH, NT5E(=CD73), ENPP1*)

E [ ]  Weill-Marchesani syndroom (genpanel)***1***

Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

E [ ]  Amyotrofische laterale sclerose (ALS) (genpanel)***1,4*** *kan enkel aangevraagd worden indien een repeat expansie van C9orf72 uitgesloten werd*

E [ ]  Ataxie-spastische paraplegie (genpanel)***1,4***

E [ ]  Ataxia telangiectasia (*ATM*)

E [ ]  Bethlem myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)

E [ ]  Bewegingsstoornissen (genpanel)***1,4***

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)

E [ ]  Leukodystrofie (genpanel)***1,4***

E [ ]  Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA) (genpanel)***1,4***

E [ ]  Neuromusculaire dystrofie (genpanel)***1,2,4***

E [ ]  Neuropathie (genpanel)***1,4*** *kan enkel aangevraagd worden indien een deletie/duplicatie van PMP22 uitgesloten werd*

E [ ]  Myelosclerose myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)

E [ ]  Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)

E [ ]  Paroxysmale-episodische stoornissen (genpanel)***1,4***

E [ ]  Progressieve myoclone epilepsie (PME) (genpanel)***1,4***

E [ ]  Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)

E [ ]  Stroke (genpanel)***1,3***

E [ ]  Ullrich congenitale spierdystrofie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)

E [ ]  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 [ ]  Cataract (genpanel) ***1,4***

E [ ]  Choroideremia (*CHM*)

E [ ]  Corneale dystrofie (genpanel) ***1,4***

E [ ]  Ectopia Lentis (*LTBP2*, *ADAMTSL4*, *FBN1*)

E [ ]  Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (*NR2E3*)

E [ ]  Familiale exudatieve vitreoretinopathie / FEVR(*FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP*)

E [ ]  *FRMD7*-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)

E [ ]  Glaucoma (genpanel) ***1,4***

E [ ]  Leber congenitale amaurosis/ LCA - Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (genpanel)***1***

E [ ]  Maculaire dystrofie (*PRPH2*)

E [ ]  Megalocornea (LTBP2) / Microsferofakie (LTBP2) / Primair Congenitaal Glaucoom (LTBP2)

E [ ]  Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese (MAC-ASD) (genpanel) ***1,4***

E [ ]  Nanophthalmos (*MFRP, PRSS56*)

E [ ]  Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)

Oculair en Oculocutaan albinisme:

E [ ]  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)*

E [ ]  Tweedelijns onderzoek: Oculocutaan albinisme / Oculair albinisme / Geïsoleerde nystagmus (genpanel) ***1,4***

E [ ]  Optische atrofie (OPA1 + genpanel) ***1,4***

E [ ]  Retinale dystrofie/ RetNet (genpanel) ***1,4***

E [ ]  Retinitis pigmentosa, XL *(RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1)*

E [ ]  Retinoschisis, XL (*RS1*)

E [ ]  Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)

E [ ]  Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)

E [ ]  ziekte van Stargardt (*ABCA4*)

Familiale kanker en kanker-gerelateerde syndromen

E [ ]  Neurofibromatose type 1 (*NF1, SPRED1*) **!!**

E [ ]  Neurofibromatose type 2 (*NF2*)

Erfelijke colonkanker – prescreening:

E enT [ ]  Onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)

E enT [ ]  Onderzoek methylatie promotor *MLH1*-gen

E [ ]  Pediatrische oncopredispositie (genpanel) ***1,4***

**Familaal kanker panel (meerdere combinaties mogelijk):**

E [ ]  BAP1 tumor predispositie syndroom (*BAP1*)

E [ ]  Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)

E [ ]  Bloom syndroom *(BLM)*

E [ ]  CDH1-geassocieerde erfelijke maagkanker, lobulaire borstkanker (*CDH1*)

E [ ]  Dicer1 syndroom (*DICER1*)

E [ ]  Erfelijke borst-/ ovariumkanker (genpanel)***1* !**

E [ ]  Erfelijke colonkanker (genpanel)***1***

E [ ]  Erfelijk melanoom / Familial Atypical Multiple Mole Melanoma Syndrome, FAMMM (genpanel) ***1***

E [ ]  Erfelijke pancreaskanker (genpanel) ***1***

E [ ]  Erfelijke prostaatkanker (genpanel) ***1***

E [ ]  Erfelijke renaal celcarcinoom (genpanel) ***1***

E [ ]  Fanconi anemia (genpanel) ***1***

E [ ]  Feochromocytoom – paraganglioma syndroom (genpanel) ***1***

E [ ]  Li Fraumeni syndroom (*TP53*)

E [ ]  Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 1 (*MEN1*)

E [ ]  Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, familiaal medullair schildkliercarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (*RET*)

E [ ]  Nijmegen-breakage syndroom (*NBN*)

E [ ]  PTEN hamartoom tumorsyndroom / PHTS (*PTEN*)

E [ ]  Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

E [ ]  Precision 2 trial (Olaparib) (genpanel)***1***: *Kan enkel aangevraagd worden indien vermoedelijke predispositie voor één van bovenstaande kankersyndromen*

Farmacogenetisch onderzoek

E [ ]  Butyrylcholinesterase deficiëntie (*BCHE*)

E [ ]  Dihydropyrimidine Dehydrogenase deficiëntie (*DPYD*)

E [ ]  Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (*VKORC1*, *GGCX*)

E [ ]  Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLA5701*)

Immuunaandoeningen

E [ ]  Primaire immuundeficiëntie (PID) (genpanel) ***1,3***

E [ ]  VEXAS-syndroom (*UBA1* p.(Met41))

[ ]  **Andere:** Klik en vul aan.