

# 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)

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 (\*) (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:**
- heranalyse WES/SeqCap data  aanleg lymfocytencultuur  aanleg fibroblastencultuur
- (uitbreiding analyse: extra genpanel) voor cDNA-onderzoek (EDTA-bloed)  aanleg melanocytencultuur

(\*) !! 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](http://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(-leden) reeds genetisch onderzocht:**

naam en geboortedatum indexpatiënt familie: \_\_\_\_\_

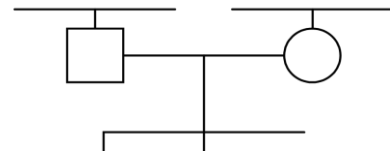
relatie met indexpatiënt: \_\_\_\_\_

gendefect in de familie: \_\_\_\_\_

genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: \_\_\_\_\_

**Stamboom**

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

**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;

!! 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<sup>1</sup> zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labgide/constitutieel-genetische-aandoeningen><sup>2</sup> EDTA-bloedstaal van beide ouders gewenst<sup>3</sup> Klinische checklist vereist (zie <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren/test-specifieke-vragenlijsten>)<sup>4</sup> Recent klinisch verslag vereist**FERTILITEITSPROBLEEM, DSD**H  Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotyperingE  Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)E  AzoöspERMIA door CAVD (CFTR)E  Prematuur ovarieel falen, FMR1-gerelateerdE  Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency-HypogonadotropieHypogonadisme DSD-POI-HH (genpanel) <sup>1,2,4</sup>H  Klinefelter syndroomH  Turner syndroom**IVF, GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT**H  Conventionele karyotyperingE  Dragerschap mucoviscidose/ CF (CFTR)

Etnische afkomst: \_\_\_\_\_

E  Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (SMN1)E  Dragerschap Fragiele-X syndroom (FMR1)**ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE**H  Conventionele karyotyperingE  Moleculaire karyotyperingE  Angelman syndroom (methylatie chr. 15)E  Fragiele-X syndroom (FMR1)E  Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15)H  Trisomie 21 / syndroom van DownH  Ander syndroom: \_\_\_\_\_E  Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16

ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

E  Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) <sup>1,3</sup>

ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

**Ouder/familie(-)lid van index patiënt:**H  Conventionele karyotyperingE  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-galactosidaseE  Hepatologie (genpanel) <sup>1,4</sup>E  Erfelijke hemochromatose type 1 (HFE)

concentratie serumferritine: ..... transferrine-saturatie (%): .....

E  Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) <sup>1,2,4</sup>E  Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (CFTR)E (of B)  50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)

Etnische afkomst: \_\_\_\_\_

E  volledige screening CFTR-genE  Nefropathie (genpanel) <sup>1,2,4</sup>E  Pancreatitis, hereditaire (PRSS1, SPINK1)E  Pancreatitis, idiopatische (CFTR)E  Proteïne S (alfa) deficiëntie (PROS1)

vrije proteïne S waarden: .....

E  Polycystische nieren (PKD1, PKD2)E  Respiratoire aandoeningen (genpanel) <sup>1,4</sup>: niet-CF bronchiectasie /

pulmonaire hypertensie / interstitieel longlijden

**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 FGFR2) <sup>1</sup>E  Craniosynostose Boston Type (MSX2)E  Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie (genpanel) <sup>1</sup>E  Feingold syndroom (MYCN)E  Hypochondrogenese (COL2A1)E  Hypochondroplasie (hotspot analyse FGFR3) <sup>1</sup>E  Kniest dysplasie (COL2A1)E  Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX)E  Melorheostose (LEMD3)E  Muenke syndroom (hotspot analyse FGFR3) <sup>1</sup>E  Multipelle epifysaire dysplasie, AD en AR (COL2A1, SLC26A2)E  Osteogenesis imperfecta / Osteoporose (genpanel) <sup>1</sup>E  Osteopoikilose (LEMD3)E  Saethre-Chatzen syndroom (TWIST1)E  Skeletdysplasie (genpanel) <sup>1,2,4</sup>E  Spondylo-epifysaire dysplasie (COL2A1, NKX3-2)E  Stickler syndroom (genpanel) <sup>1</sup>E  Thanatofore dysplasie (hotspot analyse FGFR3) <sup>1</sup>**BINDWEEFSEL, BLOEDVATEN, HUID, CILIA**E  Arteriële tortuositeit syndroom (SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2))E  Arrhythmogene cardiopathie (genpanel) <sup>1</sup>E  Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) /

Arthrogrypose Distale Type 9 (FBN2)

E  Bicuspidale aortaklep, bicuspid aortic valve (genpanel) <sup>1</sup>E  Brugada syndroom (SCN5A)E  Cardiopathie panel (genpanel) <sup>1,2,4</sup>

**Herhaal naam patiënt a.u.b.:**

- Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Cerebral small vessel disease (*COL4A1, COL4A2*)
- Ciliopathie ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- Congenitale structurele hart afwijkingen ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>  
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
- Cutis laxa ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Ehlers-Danlos syndroom, EDS ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Ehlers-Danlos syndroom, vascular type (*COL3A1*)
- Familiale thoracale aorta aneurysmata ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Gedilateerde cardiomyopathie ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI (*ENPP1, ABCC6*)
- Geïsoleerde retinae arteriële tortuositeit (*COL4A1, COL4A2*)
- Geroderma osteodysplasticum ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Hemorragische stroke (*COL4A1, COL4A2*)
- Hereditary angioedema with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (*COL4A1, COL4A2*)
- Huidaandoeningen ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- Hypertrofe cardiomyopathie ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Idiopathische witte stofletsels (*COL4A1, COL4A2*)
- Long QT syndroom ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Maligne hyperthermie (*RYR1, CACNA1S*)
- Marfan syndroom (*FBN1*)
- Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (*ATP7A*)
- Porencefalie (*COL4A1, COL4A2*)
- Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- PXE-like syndroom met stollingsziekte (GGCX)
- Supraaortale aortastenose (*ELN*)
- Transthyretine amyloidose (*ATTR*)
- Vasculaire mineralisatie (*ANKH, NT5E(=CD73), ENPP1*)
- Weill-Marchesani syndroom ([genpanel](#))<sup>1</sup>

**NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN**

- Amyotrofische laterale sclerose (ALS) ([genpanel](#))<sup>1,4</sup> kan enkel aangevraagd worden indien een repeat expansie van C9orf72 uitgesloten werd.
- Ataxie-spastische paraplegie ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- Ataxia telangiectasia (*ATM*)
- Bethlem myopathie (*COL6A1, -6A2, -6A3, -12A1*)
- Bewegingsstoornissen ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- 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](#))<sup>1,4</sup>
- Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA) ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- Neuromusculaire dystrofie ([genpanel](#))<sup>1,2,4</sup>
- Neuropathie ([genpanel](#))<sup>1,4</sup> 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](#))<sup>1,4</sup>
- Progressieve myoclonale epilepsie (PME) ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)
- Stroke ([genpanel](#))<sup>1,3</sup>
- 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](#))<sup>1,4</sup>
- Choroideremia (*CHM*)
- Comeale dystrofie ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- Ectopia Lentis (*LTBP2, ADAMTSL4, FBN1*)

- Enhanced S-cone syndroom/ ESCS (*NR2E3*)
- Familiale exudatieve vitreoretinopathie / FEVR-(*FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP*)
- FRMD7*-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)
- Glaucoma ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- Leber congenitale amaurosis/ LCA - Retinale dystrofie, early-onset/ EORD ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Maculaire dystrofie (*PRPH2*)
- Megalocornea (*LTBP2*) / Microsferofakie (*LTBP2*) / Primair Congenitaal Glaucom (*LTBP2*)
- Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese (MAC-ASD) ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- 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](#))<sup>1,4</sup>

- Optische atrofie (*OPA1* + [genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- Retinale dystrofie/ RetNet ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>
- 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*)<sup>!!</sup>
- Neurofibromatose type 2 (*NF2*)

## Erfelijke colonkanker – prescreening:

- Onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
- Onderzoek methylatie promotor *MLH1*-gen

- Pediatrische oncopredispositie ([genpanel](#))<sup>1,4</sup>

**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](#))<sup>1,!</sup>
- Erfelijke colonkanker ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Erfelijk melanoom / Familiaal Atypical Multiple Mole Melanoma Syndrome, FAMMM ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Erfelijke pancreaskanker ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Erfelijke prostaatkanker ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Erfelijke renaal celcarcinoom ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Fanconi anemia ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- Feochromocytoom – paraganglioma syndroom ([genpanel](#))<sup>1</sup>
- 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](#))<sup>1</sup>: 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, GGX1*)
- Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLA5701*)

**IMMUUNAANDOENINGEN**

- Primaire immuundeficiëntie (PID) ([genpanel](#))<sup>1,3</sup>
- VEXAS-syndroom (*UBA1* p.(Met41))

**ANDERE:** .....