|  |  |
| --- | --- |
| AanvraagformulierPostnataal 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 (\*) (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-cellijn (natrium-heparine bloed)   aanleg lymfocytencultuur voor cDNA-onderzoek (EDTA-bloed)  Huidbiopt in steriel fysiologisch medium:  aanleg fibroblastencultuur  aanleg melanocytencultuur | | 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: specifieer** |
| Vul aan. | | | | |
|  | | | | |
|  | | | | |
|  | | | | |
| in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op http://cmgg.be – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten) | | | | |

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN | | | | | | |
| ouders consanguïn | | | | |  | Stamboom |
| 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 – 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  ***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***

E  Subfertiliteit, infertiliteit, gameetfalen (genpanel) ***1,4***

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  Hirschsprung (genpanel) ***1***

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  Hereditairehemochromatose type 1 (*HFE*)

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

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  Hepatologie (genpanel) ***1,4***

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

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, autosomaal dominant (*PKD1, PKD2*)

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

pulmonaire hypertensie / interstitieel longlijden

E  Tubereuze sclerose (*TSC1*, *TSC2*)

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  Craniosynostose (genpanel) ***1,4***

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 (genpanel)***1***

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  Dicer1 syndroom (*DICER1*)

E  Erfelijke borst- en ovariumkanker (genpanel)***1* !**

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

E  Erfelijke maagkanker, diffuus grootcellig/ HDGC (*CDH1, CTNNA1*)

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  Kleincellig ovariumcarcinoom (*SMARCA4*)

E  Li Fraumeni syndroom (*TP53*)

E  Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 1 en 4 (*MEN1, AIP, CDKN1B* )

E  Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 2A en 2B, familiaal medullair schildkliercarcinoom, FMTC (*RET*)

E  Nijmegen-breakage syndroom (*NBN*)

E  PTEN hamartoom tumorsyndroom / PHTS (*PTEN*)

E  Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

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.