|  |
| --- |
| 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/nl/zorgaanbod/mdspecialismen/CMGG**](https://www.uzgent.be/nl/zorgaanbod/mdspecialismen/CMGG)**.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| IDENTIFICATIE PATiËNT | **(afzonderlijk formulier per patiënt vereist)** |  | IDENTIFICATIE AANVRAGER |
| Naam en voornaam |  |  | Naam en voornaam |  |
| Geboortedatum |  |  | RIZIV-nummer |  |
| Rijksregisternummer |  |  |  |  |
| Geslacht | M / V | Etnische afkomst |  |  | Adres / afdeling / telefoon / fax |  |
| Adres |  |  |  |
|  |  |  |
| Naam ziekteverzekering |  |  |  |  |
| Lidnummer |  | KG1/KG2 |  | / |  |  | Handtekening  |  |
| Indien patiënt gehospitaliseerd |  |  |  |
| Erkenningsnummer ziekenhuis |  |  | Kopie resultaat naar: | (adres) |
| Hospitalisatiedienst |  |  |  |
| Hospitalisatiedatum |  |  |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| aanvraagDATUM |  | / |  | / |  |  |  |  | AFNAME DOOR |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| DATUM Afname |  | / |  | / |  | , uur |  |  | of [ ]  STAAL REEDS IN LABORATORIUM |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| TYPE LICHAAMSMATERIAAL:  | [ ]  bloed [ ]  wangbrush [ ]  huidbiopt [ ]  andere: |  |

|  |  |
| --- | --- |
| INDICATIE/VRAAGSTELLING |  |
| [ ]  bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose |
| [ ]  dragerschapsonderzoek 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 (\*) [ ]  nazicht of mutatie bij kind *de novo* is  [ ]  onderzoek segregatie mutatie/variant in de familie  [ ]  bevestiging resultaat op onafhankelijk staal |
| [ ]  ouder van kind/foetus met chromosoomafwijking |
| [ ]  wetenschappelijke doeleinden: |  |
| [ ]  stockeren DNA (EDTA-bloed) | [ ]  aanleg EBV-cellijn (natrium-heparine bloed) | [ ]  aanleg fibroblastencultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium) |
|  | [ ]  aanleg lymfocytencultuur (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) |
|  |
|  |
|  |
| [ ]  in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op http://cmgg.be – Zorg – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten) |

|  |
| --- |
| RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN |
| [ ]  ouders consanguïen |  | Stamboom |
| [ ]  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 – vermeld namen en geboortedata; duid te onderzoeken persoon met een pijl aan; gebruik de symbolen volgens de legende. |
| AANGEVRAAGD ONDERZOEK |
| E = bloed op EDTA (5ml); E2 = bloed op EDTA (2x5ml) (of minstens 50µg gDNA) 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/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> |

Fertiliteitsprobleem, DSD

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

E [ ]  Herhaald miskraam: *MTHFR* c.677C>T

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

E [ ]  Azoöspermia door CAVD (*CFTR*)

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

E [ ]  Disorder of Sex Development / DSD (*NR5A1)*

E2 [ ]  Disorder of Sex Development / DSD (genpanel) ***1***

H [ ]  Klinefelter syndroom

H [ ]  Turner syndroom (monosomie X)

Gameetdonor, consanguïniteit

H [ ]  Conventionele karyotypering

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

E [ ]  Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (*SMN1*)

Ontwikkelingsstoornissen, verstandelijke beperking en epilepsie

**Vermoeden van chromosomale afwijking:**

H [ ]  Conventionele karyotypering

E [ ]  Moleculaire karyotypering

E [ ]  Angelman syndroom/ AS (methylatie chr. 15)

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

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

E [ ]  Rett syndroom (*MECP2*)

H [ ]  Trisomie 21 / syndroom van Down

H [ ]  Ander syndroom: ..................................................

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

 *ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E2 [ ]  Intellectual disability & epilepsy (genpanel) ***1***

 *ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

**Ouder/familielid van index patiënt:**

H [ ]  Conventionele karyotypering

E [ ]  Segregatie-analyse:

 E [ ]  Moleculaire karyotypering

 E [ ]  Variant analyse (intell. disability & epilepsy genpanel)

Metabolisme, bloed, ademhaling, spijsvertering, nieren

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: ...............

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

E [ ]  Hyperhomocysteïnemie (*MTHFR* c.677C>T)

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

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

 E [ ]  volledige screening *CFTR*-gen

E [ ]  Pancreatitis, hereditaire (*PRSS1*)

E [ ]  Pancreatitis, idiopatische (*CFTR*)

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

vrije proteïne S waarden: ...............

E2 [ ]  Polycystische nieren (*PKD1, PKD2*)

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*)

E2 [ ]  Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie genpanel (genpanel) ***1***

E [ ]  Feingold syndroom (*MYCN*)

E [ ]  Hypochondrogenese (*COL2A1*)

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

E [ ]  Hypofosfatasia (*ALPL*)

E [ ]  Kniest dysplasie (*COL2A1*)

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

E [ ]  Melorheostose (*LEMD3*)

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

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

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

E2 [ ]  Osteogenesis imperfecta genpanel 1 (*COL1A1, COL1A2, IFITM5*)

E2 [ ]  Osteogenesis imperfecta genpanel 2 (genpanel) ***1***

E [ ]  Osteopoikilose (*LEMD3*)

E [ ]  Osteoporose (*LRP5, WNT1, PLS3*)

E [ ]  Proteus syndroom (*AKT1*) 🕿

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

E [ ]  Spondylo-epifysaire dysplasia congenitaal (*COL2A1*)

E [ ]  Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie (*NKX3-2*)

E2 [ ]  Stickler syndroom (*COL2A1, COL11A1, COL11A2*)

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

Bindweefsel, bloedvaten, huid

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

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

E [ ]  Bicuspide aortaklep, bicuspid aortic valve (*SMAD6*, *NOTCH1*, *NKX2.5, GATA5*)

E [ ]  Brittle Cornea syndroom (*ZNF469, PRDM5*)

E [ ]  Bruck syndroom (*FKBP10*, *PLOD2*)

E [ ]  Brugada syndroom (*SCN5A*)

E2 [ ]  Cardio panel (genpanel) ***1***

E [ ]  Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (*RYR2*)

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

E2 [ ]  Congenitale structurele hart afwijkingen (genpanel) ***1***

E2 [ ]  Cutis laxa (genpanel)***1***

E [ ]  EDS, arthrochalasis type (EDS type VIIB - exon 5-7 *COL1A1* en *COL1A2*)

E [ ]  EDS, klassiek type (EDS types I & II - *COL5A1, COL5A2*)

E2 [ ]  EDS, AR (genpanel) ***1***

E [ ]  EDS, periodontitis type (*C1R, C1S*)

E [ ]  EDS, vasculair type (EDS type IV - *COL3A1*)

E2 [ ]  Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 1 (genpanel)***1***

E2 [ ]  Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 2 (genpanel)***1***

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

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

E2 [ ]  Geroderma osteodysplasticum (genpanel)***1***

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

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

E2 [ ]  Huidaandoeningen (genpanel)***1***

E2 [ ]  Hypertrofe cardiomyopathie (*MYBPC3*, *MYH7*, *TNNT2*)

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

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

E [ ]  Marfan syndroom (*FBN1*)

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

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

E2 [ ]  Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (*ABCC6, ENPP1, GGCX, VEGFA* [hotspots])

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

E [ ]  RIN2 syndroom (*RIN2*)

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

E2 [ ]  Weill-Marchesani syndroom (*ADAMTS10, ADAMTS17, FBN1, LTBP2*)

Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

E [ ]  Ataxia telangiectasia (*ATM*)

E2 [ ]  Bethlem myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)

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)

E2 [ ]  Neuromusculaire dystrofie (genpanel)***1***

E2 [ ]  Myelosclerose myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)

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

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

E2 [ ]  Ullrich congenitale spierdystrofie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)

E2 [ ]  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*)

E2 [ ]  Cataract (genpanel) ***1***

E [ ]  Choroideremia (*CHM*)

E [ ]  Congenitale stationaire nachtblindheid, X-L (*NYX*)

E [ ]  Doofheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2 -* Cx26 en *GJB6 -* Cx30)

E2 [ ]  Ectopia Lentis (*LTBP2*, *ADAMTSL4*, *FBN1*)

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

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

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

E2 [ ]  Leber congenitale amaurosis/ LCA (genpanel) ***1***

E [ ]  Maculaire dystrofie (*PRPH2*)

E [ ]  Megalocornea (*LTBP2*)

E2 [ ]  Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese (genpanel) ***1***

E [ ]  Microsferofakie (*LTBP2*)

E [ ]  Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)

E [ ]  Oculair albinisme type 1 / OA1 (*GPR143*)

E [ ]  Oculocutaan albinisme type 1 en 2 (*TYR, OCA2*)

E [ ]  Oculocutaan albinisme type 3, 4, 6 en 7 (*TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, C10ORF11*)

E [ ]  Optische atrofie type 1 (*OPA1*)

E [ ]  Primair Congenitaal Glaucoom (*LTBP2*)

E2 [ ]  Retinale dystrofie/ RetNet (genpanel) ***1***

E2 [ ]  Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (genpanel) ***1***

E2 [ ]  Retinitis pigmentosa, AD (genpanel) ***1***

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

E [ ]  Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)

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

E [ ]  ziekte van Stargardt (*ABCA4*)

Familiale kanker en kanker-gerelateerde syndromen

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

E [ ]  Cowden disease (*PTEN*)

E2 [ ]  Erfelijke borst-/ ovariumkanker (*BRCA1*, *BRCA2, PALB2, TP53, CHEK2 1100del*) **!**

E2 [ ]  Erfelijke colonkanker - Familiale adenomateuze colon polypose / FAP/ MAP/ PPAP (*APC, MUTYH, NTHL1, POLE, POLD1)*

E2 [ ]  Erfelijke colonkanker non-polyposis/HNPCC/ Lynch:

E enT [ ]  onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)

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

 E2 [ ]  mutatie-onderzoek (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)* 🕿

E2 [ ]  Fanconi anemia (genpanel) ***1***

E2 [ ]  Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (*SDHA,* *SDHB*, *SDHC*, *SDHD, MAX, TMEM127, SDHAF2)*

E [ ]  Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A, CDK4, POT1, BAP1*)

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

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

E [ ]  Neurofibromatose type 2 (*NF2*)

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

Farmacogenetisch onderzoek

E [ ]  Butyrylcholinesterase deficiëntie (*BCHE*)

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

E [ ]  Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLA5701*)

Immuunaandoeningen

E2 [ ]  Primaire immuundeficiëntie (PID), APECED (*AIRE*)

E2 [ ]  Primaire immuundeficiëntie, subpanel antilichaam deficiëntie (CVID, agammaglobulinemie, hyper-IgM syndroom) (genpanel) ***1***

E2 [ ]  Primaire immuundeficiëntie, subpanel chronische mucocutane candidiasis (CMC, hyper-IgE S.) (genpanel) ***1***

E2 [ ]  Primaire immuundeficiëntie, subpanel SCID (genpanel) ***1***

[ ]   **Andere: ......................................................................**