|  |  |
| --- | --- |
| 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/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: ......................................................................**