|  |  |
| --- | --- |
| 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**: Klik en vul aan.  **Geboortedatum**: Kies een datum.  **Geslacht**: Man  Vrouw **Etnische afkomst**: Vul aan.  **Adres**: Klik en vul aan.  **Rijksregisternummer**: Klik en vul aan.  **Ziekteverzekering**: Klik en vul aan.  **Lidnummer**: Klik en vul aan.  **KG1/KG2**: Vul aan./ Vul aan.  Indien patiënt gehospitaliseerd  **Erkenningsnummer ziekenhuis**: Klik en vul aan.  **Hospitalisatiedienst**:  **Hospitalisatiedatum**: Kies een datum. |  | **Naam en voornaam**: Klik en vul aan.  **RIZIV-nummer**: Klik en vul aan.  **Adres / afdeling / telefoon / fax**: Klik en vul aan.  **Handtekening**:  **Kopie resultaat naar**: (Adres) |

|  |
| --- |
| **AANVRAAGDATUM**: Kies een datum. **AFNAME DOOR**: Vul aan.  **DATUM AFNAME**: Kies een datum.; Vul aan. uur **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** **(\*)**  onderzoek segregatie mutatie/variant in de familie   bevestiging resultaat op onafhankelijk staal  **ouder van kind/foetus met chromosoomafwijking**  **wetenschappelijke doeleinden**: Vul aan.  **stockeren DNA** (EDTA-bloed)  **aanleg EBV-cellijn** (natrium-heparine bloed)  **aanleg fibroblastencultuur**  **aanleg lymfocytencultuur** voor (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)  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) | |
| 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 consanguïen**  **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 (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>  ***2*** EDTA-bloedstaal van beide ouders gewenst  ***3*** klinische checklist vereist (zie <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren/test-specifieke-vragenlijsten>) |

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

E2  Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency/Hypogonadotropic Hypogonadism DSD-POI-HH (genpanel) ***1,2***

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: Vul aan.

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: nazicht gendefect gevonden in proband

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: Vul aan.

transferrine-saturatie (%): Vul aan.

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

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, SPINK1*)

E  Pancreatitis, idiopatische (*CFTR*)

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

vrije proteïne S waarden: Vul aan.

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) ***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 (*COL2A1*)

E  Multipele epifysaire dysplasie, AR (*SLC26A2*)

E2  Osteogenesis imperfecta / osteoporose (genpanel) ***1***

E  Osteopoikilose (*LEMD3*)

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, CILIA

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  Brugada syndroom (*SCN5A*)

E2  Cardio panel (genpanel) ***1,2***

E  Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (*RYR2*)

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

E2  Ciliopathie (genpanel) ***1***

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

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

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

E2  Ehlers-Danlos syndroom, EDS (genpanel)***1***

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

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 (*COL4A1*, *COL4A2*)

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

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

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

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

Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

E2  Ataxie-spastische paraplegie (genpanel)***1***

E  Ataxia telangiectasia (*ATM*)

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

E2  Bewegingsstoornissen (genpanel)***1***

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  Leukodystrofie (genpanel)***1***

E2  Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA) (genpanel)***1***

E2  Neuromusculaire dystrofie (genpanel)***1,2***

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

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

E2  Paroxysmale-episodische stoornissen (genpanel)***1***

E2  Progressieve myoclone epilepsie (PME) (genpanel)***1***

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

E2  Stroke (genpanel)***1,3***

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  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  Glaucoma (genpanel) ***1***

E2  Leber congenitale amaurosis/ LCA - Retinale dystrofie, early-onset/ EORD   
 (genpanel) ***1***

E  Maculaire dystrofie (*PRPH2*)

E  Megalocornea (*LTBP2*)

E2  Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese   
 (genpanel) ***1,2***

E  Microsferofakie (*LTBP2*)

E  Nanophthalmos (*MFRP, PRSS56*)

E  Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)

E  Oculair albinisme

E  eerstelijns onderzoek: Oculair albinisme type 1 / OA1 (*GPR143*)

E  Oculocutaan albinisme / Oculair albinisme (genpanel) ***1***

E  Oculocutaan albinisme

E  eerstelijns onderzoek: Oculocutaan albinisme type 1, 2, 3, 4, 6, 7 (*TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, C10ORF11)*

E  Oculocutaan albinisme / Oculair albinisme (genpanel) ***1***

E  Optische atrofie

E  eerstelijns onderzoek: Optische atrofie type 1 (*OPA1)*

E  Optische atrofie (genpanel) ***1***

E  Primair Congenitaal Glaucoom (*LTBP2*)

E2  Retinale dystrofie/ RetNet (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  Bloom syndroom *(BLM)*

E  Cowden disease (*PTEN*)

E2  Erfelijke borst-/ ovariumkanker (genpanel)***1* !**

Erfelijke colonkanker:

E2 ☐ Familiale adenomateuze colon polypose (FAP/ MAP/ PPAP) (*APC, MutYH, NTHL1,   
 MSH3, POLE, POLD1*)

E2 ☐ Lynch syndroom (HNPCC) (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM*)

E  Juveniele polyposis (*SMAD4, BMPR1A*)

E  Peutz-Jeghers syndroom (*STK11*)

E enT  onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)

E enT  onderzoek methylatie promotor *MLH1*-gen

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

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

E  Li Fraumeni syndroom (*TP53*)

E  Maagkanker, lobulaire borstkanker (*CDH1*)

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

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

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

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

E  Neurofibromatose type 2 (*NF2*)

E  Nijmegen-breakage syndroom (*NBN*)

E  Prostaatkanker (*BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6*)

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) (genpanel) ***1***

**Andere:** Klik en vul aan.