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