

# 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](http://www.uzgent.be/nl/zorgaanbod/mdspecialismen/CMGG).

### IDENTIFICATIE PATIËNT (afzonderlijk formulier per patiënt vereist)

Naam en voornaam \_\_\_\_\_  
 Geboortedatum \_\_\_\_\_  
 Rijksregisternummer \_\_\_\_\_  
 Geslacht M / V \_\_\_\_\_  
 Adres \_\_\_\_\_

Naam ziekteverzekering \_\_\_\_\_

Lidnummer \_\_\_\_\_ KG1/KG2 \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

### Indien patiënt gehospitaliseerd

Erkenningsnummer ziekenhuis \_\_\_\_\_

Hospitalisatiedienst \_\_\_\_\_

Hospitalisatiedatum \_\_\_\_\_

### IDENTIFICATIE AANVRAGER

Naam en voornaam \_\_\_\_\_

RIZIV-nummer \_\_\_\_\_

Adres / afdeling / telefoon / fax \_\_\_\_\_

Handtekening \_\_\_\_\_

Kopie resultaat naar: (adres) \_\_\_\_\_

AANVRAAGDATUM \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

AFNAME DOOR \_\_\_\_\_

DATUM AFNAME \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_, uur \_\_\_\_\_

of  STAAL REEDS IN LABORATORIUM

TYPE LICHAAMSMATERIAAL:  bloed  wangbrush  huidbiopt  andere:

### INDICATIE/VRAAGSTELLING

- bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose
- dragerschaponderzoek 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 (\*)
- 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) (\*)
- stockeren DNA (EDTA-bloed)  aanleg EBV-celliijn (natrium-heparine bloed)  aanleg fibroblastcultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)
- heranalyse WES/SeqCap data  aanleg lymfocytencultuur voor cDNA-onderzoek (EDTA-bloed)
- (uitbreiding analyse: extra genpanel)

(\*) !! 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)

Symptomatisch  Asymptomatisch  Klinische status (nog) niet gekend

in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op <http://cmgg.be> – Zorg – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten)



Universitair Ziekenhuis Gent  
 C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent  
[www.uzgent.be](http://www.uzgent.be)

Herhaal naam patiënt a.u.b.:

## RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN

 ouders consanguïen partner reeds genetisch onderzocht

naam en geboortedatum partner: \_\_\_\_\_

resultaat: \_\_\_\_\_

 familielid(-leden) reeds genetisch onderzocht:

naam en geboortedatum indexpatiënt familie: \_\_\_\_\_

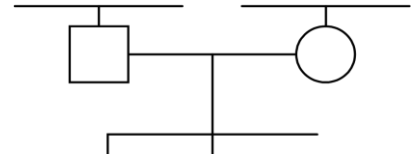
relatie met indexpatiënt: \_\_\_\_\_

gendefect in de familie: \_\_\_\_\_

genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: \_\_\_\_\_

## Stamboom

man / vrouw / geslacht onbekend      aangetaste man / vrouw  
  overleden man / vrouw      drager / draagster  
  consanguïteit



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 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<sup>1</sup> zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labguide/constitutioneel-genetische-aandoeningen><sup>2</sup> EDTA-bloedstaal van beide ouders gewenst<sup>3</sup> Klinische checklist vereist (zie <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren/test-specifieke-vragenlijsten>)<sup>4</sup> Recent klinisch verslag vereist

## FERTILITEITSPROBLEEM, DSD

H  Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotyperingE  Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)E  Azoöspermia door CAVD (CFTR)E  Prematuur ovarieel falen, FMR1-gerelateerdE  Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency-HypogonadotropieHypogonadisme DSD-POI-HH (genpanel) <sup>1,2,4</sup>H  Klinefelter syndroomH  Turner syndroom

## IVF, GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT

H  Conventionele karyotyperingE  Dragerschap mucoviscidose/ CF (CFTR)

Etnische afkomst: \_\_\_\_\_

E  Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (SMN1)E  Dragerschap Fragiele-X syndroom (FMR1)

## ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE

H  Conventionele karyotyperingE  Moleculaire karyotyperingE  Angelman syndroom (methylatie chr. 15)E  Fragiele-X syndroom (FMR1)E  Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15)E  Rett syndroom (MECP2)H  Trisomie 21 / syndroom van DownH  Ander syndroom: \_\_\_\_\_E  Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16  
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!E  Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) <sup>1,3</sup>  
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

## Ouder/familieid van index patiënt:

H  Conventionele karyotyperingE  Segregatie-analyse: nazicht genetisch defect 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  Erfelijke hemochromatose type 1 (HFE)

concentratie serumferritine: \_\_\_\_\_

transferrine-saturatie (%): \_\_\_\_\_

E  Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) <sup>1,2,4</sup>

Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (CFTR)

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

Etnische afkomst: \_\_\_\_\_

E  volledige screening CFTR-genE  Nefropathie (genpanel) <sup>1,2,4</sup>E  Pancreatitis, hereditaire (PRSS1, SPINK1)E  Pancreatitis, idiopatische (CFTR)E  Proteïne S (alfa) deficiëntie (PROS1)

vrije proteïne S waarden: \_\_\_\_\_

E  Polycystische nieren (PKD1, PKD2)

## AFWIJKENDE GROEI / BOTAANDOENINGEN

E  Achondrogenese type 2 (COL2A1)E  Achondroplasie (hotspot analyse FGFR3) <sup>1</sup>E  Acrocapitofemorale dysplasie (IHH)E  Brachydactylie type A1 (IHH)E  Buschke-Ollendorf syndroom (LEMD3)E  Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot FGFR2) <sup>1</sup>E  Craniosynostose Boston Type (MSX2)E  Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie (genpanel) <sup>1</sup>E  Feingold syndroom (MYCN)E  Hypochondrogenese (COL2A1)E  Hypochondroplasie (hotspot analyse FGFR3) <sup>1</sup>E  Kniest dysplasie (COL2A1)E  Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX)E  Melorheostose (LEMD3)E  Muenke syndroom (hotspot analyse FGFR3) <sup>1</sup>E  Multipele epifysaire dysplasie, AD (COL2A1)E  Multipele epifysaire dysplasie, AR (SLC26A2)E  Osteogenesis imperfecta / Osteoporose (genpanel) <sup>1</sup>E  Osteopoikilose (LEMD3)E  Saethre-Chatzen syndroom (TWIST1)E  Skeletdysplasie (genpanel) <sup>1,2,4</sup>E  Spondylo-epifysaire dysplasia congenitaal (COL2A1)E  Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie (NKX3-2)E  Stickler syndroom (COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2)E  Thanatofore dysplasie (hotspot analyse FGFR3) <sup>1</sup>

## 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  Bicuspidale aortaklep, bicuspid aortic valve (SMAD6, NOTCH1, NKX2.5, GATA5)

**Herhaal naam patiënt a.u.b.:**

- Brugada syndroom (SCN5A)  
 Cardiopathie panel (genpanel) <sup>1,2,4</sup>  
 Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (RYR2)  
 Cerebral small vessel disease (COL4A1, COL4A2)  
 Ciliopathie (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Congenitale structurele hart afwijkingen (genpanel) <sup>1,4</sup>  
*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*  
 Cutis laxa (genpanel) <sup>1</sup>  
 Ehlers-Danlos syndroom, EDS (genpanel) <sup>1</sup>  
 Familiale thoracale aorta aneurysmata (genpanel) <sup>1</sup>  
 Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI (ENPP1, ABCC6)  
 Geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit (COL4A1, COL4A2)  
 Geroderma osteodysplasticum (genpanel) <sup>1</sup>  
 Hemorragische stroke (COL4A1, COL4A2)  
 Hereditary angioedema with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (COL4A1, COL4A2)  
 Huidaandoeningen (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Hypertrofe cardiomyopathie (genpanel) <sup>1</sup>  
 Idiopathische witte stofletsels (COL4A1, COL4A2)  
 Long QT syndroom (SCN5A, KCNH2, KCNQ1)  
 Marfan syndroom (FBN1)  
 Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (ATP7A)  
 Porencefalie (COL4A1, COL4A2)  
 Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (ABCC6, ENPP1, GGX, VEGFA [hotspots])  
 PXE-like syndroom met stollingsziekte (GGCX)  
 Transthyretine amyloïdose (ATTR)  
 Vasculaire mineralisatie (ANKH, NT5E(=CD73), ENPP1)  
 Weill-Marchesani syndroom (ADAMTS10, ADAMTS17, FBN1, LTBP2)

**NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN**

- Amyotrofische laterale sclerose (ALS) (genpanel) <sup>1,4</sup> *kan enkel aangevraagd worden indien een repeat expansie van C9orf72 uitgesloten werd.*  
 Ataxie-spastische paraplegie (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Ataxia telangiectasia (ATM)  
 Bethlehem myopathie (COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1)  
 Bewegingsstoornissen (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 CADASIL (NOTCH3)  
 Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (PMP22-dup)  
 Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (FMR1)  
 Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (PMP22-deletie)  
 Leukodystrofie (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA) (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Neuromusculaire dystrofie (genpanel) <sup>1,2,4</sup>  
 Myelosclerose myopathie (COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1)  
 Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (DMPK)  
 Paroxysmale-episodische stoornissen (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Progressieve myoclonale epilepsie (PME) (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (SMN1)  
 Stroke (genpanel) <sup>1,3</sup>  
 Ullrich congenitale spierdystrofie (COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1)  
 Ziekte van Huntington

**OFTALMOGENETICA EN OTOGENETICA**

- Achromatopsie (CNGB3, CNGA3)  
 Aniridia (PAX6)  
 Anterieure segment dysgenese (FOXC1, PITX2, PITX3, FOXE3)  
 Best (vitelliforme) maculaire dystrofie (BEST1, PRPH2, IMPG1, IMPG2)  
 Blepharophimosis, BPES type I en II (FOXL2)  
 Cataract (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Choroideremia (CHM)  
 Comeale dystrofie (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Ectopia Lentis (LTBP2, ADAMTSL4, FBN1)  
 Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (NR2E3)  
 Familiale exudatieve vitreoretinopathie / FEVR-(FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP)  
 FRMD7-gerelateerde infantiele nystagmus (FRMD7)  
 Glaucoma (genpanel) <sup>1,4</sup>

- Leber congenitale amaurosis/ LCA - Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (genpanel) <sup>1</sup>  
 Maculaire dystrofie (PRPH2)  
 Megalocornea (LTBP2) / Microsferofakie (LTBP2) / Primair Congenitaal Glaucoom (LTBP2)  
 Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese (MAC-ASD) (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Nanophthalmos (MFRP, PRSS56)  
 Occulte maculaire dystrofie (RP1L1)  
 Oculair en Oculocutaan albinisme:  
 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)  
 Tweedelijns onderzoek: Oculocutaan albinisme / Oculair albinisme (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Optische atrofie:  
 Eerstelijns onderzoek: Optische atrofie type 1 (OPA1)  
 Tweedelijns onderzoek: Optische atrofie (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Retinale dystrofie/ RetNet (genpanel) <sup>1,4</sup>  
 Retinitis pigmentosa, XL (RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1)  
 Retinoschisis, XL (RS1)  
 Sorsby fundus dystrofie (TIMP3)  
 Usher syndroom, type IIA (USH2A)  
 ziekte van Stargardt (ABCA4)

**FAMILIALE KANKER EN KANKER-GERELATEERDE SYNDROMEN**

- Neurofibromatose type 1 (NF1, SPRED1) **!!**  
 Neurofibromatose type 2 (NF2)  
 Erfelijke colonkanker – prescreening:  
 enT  Onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)  
 enT  Onderzoek methylatie promotor MLH1-gen  
 Pediatrische oncopredispositie (genpanel) <sup>1,4</sup>

**Familiaal kanker panel (meerdere combinaties mogelijk):**

- BAP1 tumor predispositie syndroom (BAP1)  
 Birt-Hogg-Dube syndroom (FLCN)  
 Bloom syndroom (BLM)  
 Cowden disease (PTEN)  
 Dicer1 syndroom (DICER1)  
 Erfelijke borst/ ovariumkanker (genpanel) <sup>1</sup> **!**  
 Erfelijke colonkanker (genpanel) <sup>1</sup> - *Fenotype past best bij:*  
 Familiale adenomateuze colon polypose (FAP/ MAP/ PPAP)  
 Lynch syndroom  
 Juvenile polyposis  
 Peutz-Jeghers syndroom  
 Erfelijke pancreaskanker (genpanel) <sup>1</sup>  
 Fanconi anemia (genpanel) <sup>1</sup>  
 Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (genpanel) <sup>1</sup>  
 Li Fraumeni syndroom (TP53)  
 Maagkanker, lobulaire borstkanker (CDH1)  
 Melanoom, familiaal maligne (CDKN2A, CDK4, POT1, BAP1)  
 Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 1 (MEN1)  
 Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildklierkarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (RET)  
 Nijmegen-breakage syndroom (NBN)  
 Prostaatkanker (genpanel) <sup>1</sup>  
 Rennaal celcarcinoom (genpanel) <sup>1</sup>  
 Von Hippel Lindau syndroom (VHL)  
 Precision 2 trial (Olaparib) (genpanel) <sup>1</sup>: *Kan enkel aangevraagd worden indien vermoedelijke predispositie voor één van bovenstaande kankersyndromen*

**FARMACOGENETISCH ONDERZOEK**

- Butyrylcholinesterase deficiëntie (BCHE)  
 Dihydropyrimidine Dehydrogenase deficiëntie (DPYD)  
 Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (VKORC1, GGX)  
 Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (HLA5701)

**IMMUUNAANDOENINGEN**

- Primaire immuundeficiëntie (PID) (genpanel) <sup>1,4</sup>

**ANDERE:** .....