

# 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 Etnische afkomst \_\_\_\_\_  
 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
- 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 (\*)
- 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-cel lijn (natrium-heparine bloed)  aanleg fibroblastencultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)
- aanleg lymfocytencultuur voor 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)

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: \_\_\_\_\_

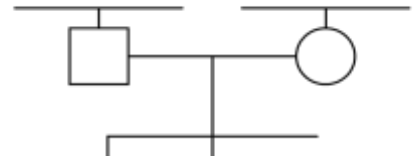
 **familieid(-leden) reeds genetisch onderzocht:**

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

relatie met indexpatiënt: \_\_\_\_\_

gen defect in de familie: \_\_\_\_\_

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

**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\* zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labgide/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 karyotyperingE  Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)E  Azoöspermia door CAVD (CFTR)E  Prematuur ovarieel falen, FMR1-gerelateerdE2  Disorder of Sex Development / DSD (genpanel) 1,2H  Klinefelter syndroomH  Turner syndroom (monosomie X)**GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT**H  Conventionele karyotyperingE  Dragerschap mucoviscidose/ CF (CFTR)E  Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (SMN1)**ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE****Vermoeden van chromosomale afwijking:**H  Conventionele karyotyperingE  Moleculaire karyotyperingE  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 DownH  Ander syndroom: .....E  Uniparentale disomie - specificeer 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/familieid van index patiënt:**H  Conventionele karyotyperingE  Segregatie-analyse: nazicht gen 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  Hereditaire-hemochromatose type 1 (HFE)

concentratie serumferritine: .....

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

E  Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) 1,2E  Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (CFTR)E (of B)  50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)E  volledige screening CFTR-genE  Pancreatitis, hereditaire (PRSS1, SPINK1)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) 1E  Acrocapitofemorale dysplasie (IHH)E  Brachydactylie type A1 (IHH)E  Buschke-Ollendorf syndroom (LEMD3)E  Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot FGFR2) 1E  Craniosynostose Boston Type (MSX2)E2  Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie (genpanel) 1E  Feingold syndroom (MYCN)E  Hypochondrogenese (COL2A1)E  Hypochondroplasie (hotspot analyse FGFR3) 1E  Hypofosfatase (ALPL)E  Kniest dysplasie (COL2A1)E  Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX)E  Melorheostose (LEMD3)E  Muenke syndroom (hotspot analyse FGFR3) 1E  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) 1E  Osteopoikilose (LEMD3)E  Osteoporose (LRP5, WNT1, PLS3)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) /

Arthrogypose 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) 1,2

**Herhaal naam patiënt a.u.b.:**

- Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (RYS2)
- Cerebral small vessel disease (COL4A1, COL4A2)
- Ciliopathie (genpanel) <sup>1</sup>
- Congenitale structurele hart afwijkingen (genpanel) <sup>1</sup>  
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
- Cutis laxa (genpanel) <sup>1</sup>
- EDS, arthrochalasis type (EDS type VIIB - exon 5-7 COL1A1 en COL1A2)
- EDS, klassiek type (EDS types I & II - COL5A1, COL5A2)
- EDS, AR (genpanel) <sup>1</sup>
- EDS, periodontitis type (C1R, C1S)
- EDS, vasculair type (EDS type IV - COL3A1)
- Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 1 (genpanel) <sup>1</sup>
- Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 2 (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 angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (COL4A1, COL4A2)
- Huidaandoeningen (genpanel) <sup>1</sup>
- Hypertrofe cardiomyopathie (MYBPC3, MYH7, TNNT2)
- 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, GGCX, VEGFA [hotspots])
- PXE-like syndroom met stollingsziekte (GGCX)
- RIN2 syndroom (RIN2)
- Stroke (genpanel) <sup>1,3</sup>
- Vasculaire mineralisatie (ANKH, NT5E(=CD73), ENPP1)
- Weill-Marchesani syndroom (ADAMTS10, ADAMTS17, FBN1, LTBP2)

**NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN**

- Ataxie-spastische paraplegie (genpanel) <sup>1</sup>
- Ataxia telangiectasia (ATM)
- Bethlem myopathie (COL6A1, -6A2, -6A3, -12A1)
- Bewegingsstoornissen (genpanel) <sup>1</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</sup>
- Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA) (genpanel) <sup>1</sup>
- Neuromusculaire dystrofie (genpanel) <sup>1,2</sup>
- Myelosclerose myopathie (COL6A1, -6A2, -6A3, -12A1)
- Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (DMPK)
- Paroxysmale-episodische stoornissen (genpanel) <sup>1</sup>
- Progressieve myoclonie epilepsie (PME) (genpanel) <sup>1</sup>
- Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (SMN1)
- Ullrich congenitale spierdystrofie (COL6A1, -6A2, -6A3, -12A1)
- Ziekte van Huntington

**OFTALMOGENETICA EN OTOGENETICA**

- Achromatopsie (CNGB3, CNGB3)
- 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</sup>
- Choroideremia (CHM)
- Congenitale stationaire nachtblindheid, X-L (NYX)

- Doofheid DFNB1A en DFNB1B (GJB2 - Cx26 en GJB6 - Cx30)
- Ectopia Lentis (LTBP2, ADAMTSL4, FBN1)
- Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (NR2E3)
- Familiale exsudatieve vitreoretinopathie / FEVR-(FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP)
- FRMD7-gerelateerde infantiele nystagmus (FRMD7)
- Leber congenitale amaurosis/ LCA - Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (genpanel) <sup>1</sup>
- Maculaire dystrofie (PRPH2)
- Megalocornea (LTBP2)
- Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese (genpanel) <sup>1,2</sup>
- Microsferofakie (LTBP2)
- Nanophthalmos (MFRP, PRSS56)
- Occulte maculaire dystrofie (RP1L1)
- Oculair albinisme type 1 / OA1 (GPR143)
- Oculocutaan albinisme type 1, 2, 3, 4, 6, 7 (TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, C10ORF11)
- Optische atrofie type 1 (OPA1)
- Primair Congenitaal Glaucoom (LTBP2)
- Retinale dystrofie/ RetNet (genpanel) <sup>1</sup>
- Retinitis pigmentosa, AD (genpanel) <sup>1</sup>
- Retinitis pigmentosa, X-L (RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1)
- Sorsby fundus dystrofie (TIMP3)
- Usher syndroom, type IIA (USH2A)
- ziekte van Stargardt (ABCA4)

**FAMILIALE KANKER EN KANKER-GERELATEERDE SYNDROMEN**

- Birt-Hogg-Dube syndroom (FLCN)
- Bloom syndroom (BLM)
- Cowden disease (PTEN)
- Erfelijke borst-/ ovariumkanker (genpanel) <sup>1</sup> †
- Erfelijke colonkanker:
- Familiale adenomateuze colon polypose (FAP/ MAP/ PPAP) (APC, MutYH, NTHL1, MSH3, POLE, POLD1)
- Lynch syndroom (HNPCC) (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)
- Juveniele polyposis (SMAD4, BMPR1A)
- Peutz-Jeghers syndroom (STK11)
- onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
- onderzoek methylatie promotor MLH1-gen
- Fanconi anemia (genpanel) <sup>1</sup>
- Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, SDHAF2)
- 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)
- Neurofibromatose type 1 (NF1, SPRED1) † †
- Neurofibromatose type 2 (NF2)
- Nijmegen-breakage syndroom (NBN)
- Prostaatkanker (BRCA1, BRCA2, HOXB13, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6)
- Von Hippel Lindau syndroom (VHL)

**FARMACOGENETISCH ONDERZOEK**

- Butyrylcholinesterase deficiëntie (BCHE)
- Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (VKORC1, GGCX)
- Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (HLA5701)

**IMMUUNAANDOENINGEN**

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

**ANDERE:** .....