

**AANVRAAGFORMULIER POSTNATAAL GENETISCH ONDERZOEK
 VOOR CONSTITUTIONELE (AANGEBOREN) AANDOENINGEN**

IDENTIFICATIE PATIËNT (afzonderlijk formulier per patiënt vereist)	IDENTIFICATIE AANVRAGER
Naam en voornaam: Geboortedatum: Geslacht: M / V Etnische afkomst: Adres: Naam ziekteverzekering: Lidnummer: KG1/KG2:/..... Indien patiënt gehospitaliseerd: Erkenningsnummer ziekenhuis : Hospitalisatiedienst : Hospitalisatiedatum :	Naam en voornaam: RIZIV-nummer: Adres / afdeling / telefoon / fax: Handtekening Kopie resultaat naar: (adres)

AANVRAAGDATUM:
DATUM AFNAME:/...../....., uur: **AFNAME DOOR:**of **STAAL REEDS IN LABORATORIUM**

TYPE LICHAAMSMATERIAAL: bloed wangbrush huidbiopt andere:.....

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, De Pintelaan 185, 9000 Gent.
 Meer informatie over afname, bewaren en transport van specifieke weefsels en over de specifieke testen: <http://cmgg.be>

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-celijn** (natrium-heparine bloed) **aanleg fibroblastencultuur** (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)

(*) 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)

.....

.....

.....

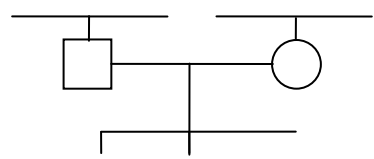
klinisch verslag / checklist in bijlage (checklists op <http://cmgg.be> – Zorg – Zorgverleners - Test-specifieke vragenlijsten (checklists))

RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN

ouders consanguïen man / vrouw / geslacht onbekend aangetaste man /vrouw
 partner reeds genetisch onderzocht overleden man / vrouw drager / draagster
 consanguïniteit

naam en geboortedatum partner:
 resultaat:

familieid (-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.

Herhaal naam patiënt a.u.b.:

AANGEVRAAGD ONDERZOEK

E = bloed op EDTA; H = bloed op natrium-heparine; B = borstelje wangocellen; T = tumormateriaal vereist; F: fibroblastencultuur of huidbiopt, U: urine

! staal onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); ☒ = neem vooraf contact met labo;

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 panel (*NR5A1, SOX9, WT1, SRY, DMRT1, AR*)

Gameetdonor, consanguïniteit

- H Conventionele karyotypering
- E (of B) Dragerschap mucoviscidose/ CF (*CFTR*)
- E Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (*SMN1*)

Chromosomale aandoeningen, mentale retardatie

Vermoeden van chromosomale afwijking:

- H Conventionele karyotypering
- E Moleculaire karyotypering: array-CGH
- Ouder van kind met chromosomale afwijking:
 - H Conventionele karyotypering
 - E Moleculaire karyotypering: array-CGH
- E Angelman syndroom/ AS (methylatie chr. 15)
- E Fragiele-X syndroom (*FMR1*)
- H Klinefelter syndroom
- E Prader-Willi syndroom/ PWS (methylatie chr. 15)
- E Rett syndroom (*MECP2*)
- H Trisomie 21 / syndroom van Down
- H Turner syndroom (monosomie X)
- H Ander syndroom:
- E Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16
 - ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
- H Voorbereiding PGD:
 - specificeer: FISH voor

Metabolisme, bloed, ademhaling, spijsvertering, nieren

- E Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom / CCHS (*PFOX2B*)
- E Ziekte van Fabry (*GLA*)
 - man: enkel na bevestiging deficiëntie *alpha-galactosidase*
- E Hereditaire-hemochromatose type 1 (*HFE*)
 - concentratie serumferritine:
 - transferrine-saturatie (%):
- E Homocystinuria (*MTHFR* c.677C>T)
- E Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, *CFTR*-gerelateerde aandoeningen (*CFTR*)
 - E volledige screening *CFTR*-gen
- E (of B) gericht mutatie-onderzoek *CFTR*-gen
- E Pancreatitis, hereditaire (*PRSS1*)
- 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 - p.Gly380) (*FGFR3*)
- E Acrocapitofemorale dysplasie (*IHH*)
- E Brachydactylie type A1 (*IHH*)
- E Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)
- E Craniosynostose Boston Type (*MSX2*)
- E Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot analyse – p.Ser252; p.Pro253) (*FGFR2*)
- E* Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie genpanel (8 genen)¹
- E Feingold syndroom (*MYCN*)
- E Hypochondrogenese (*COL2A1*)
- E Hypochondroplasie (hotspot analyse - p.Asn540; p.Ile538; p.Lys650) (*FGFR3*)
- E Hypofosfatasia (*ALPL*)
- E Kniest dysplasie (*COL2A1*)
- E Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)
- E Melorheostose (*LEMD3*)
- E Muenke syndroom (hotspot analyse - p.Pro250 *FGFR3*)
- E Multipelle epifysaire dysplasie dominant (*COL2A1*)
- E Multipelle epifysaire dysplasie recessief (*SLC26A2*)
- E* Osteogenesis imperfecta genpanel 1 (*COL1A1, COL1A2, IFITM5*)

- E Osteogenesis imperfecta genpanel 2 (18 genen)¹
- E Osteopoikilose (*LEMD3*)
- E Osteoporose genpanel (*LRP5, WNT1, PLS3*)
- E en F Proteus syndroom (*AKT1*) ☒
- E Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)
- E Spondylo-epifysaire dysplasie congenita (*COL2A1*)
- E Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie (*NKX3-2*)
- E* Stickler syndroom genpanel (*COL2A1, COL11A1, COL11A2*)
- E Thanatofore dysplasie (hotspot analyse – p.Arg248; p.Gly370; p.Ser371; p.Tyr373; p.Lys650; p.X806) (*FGFR3*)

Bindweefsel, bloedvaten, huid

- E Arteriële tortuositeit syndroom genpanel (*SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2)*)
- E Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) / Arthrogyrose Distale Type 9 (*FBN2*)
- E Bicuspidie aortaklep (bicuspid aortic valve - BAV) genpanel (*SMAD6, NOTCH1, NKX2.5, GATA5*)
- E Brittle Cornea syndroom genpanel (*ZNF469, PRDM5*)
- E Bruck syndroom genpanel (*FKBP10, PLOD2*)
- E Brugada syndroom (*SCN5A*)
- E* Cardio genpanel (167 genen)¹
- E Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (*RYR2*)
- E Cerebral small vessel disease genpanel (*COL4A1, COL4A2*)
- E* Cutis laxa genpanel (13 genen)¹
- E en F EDS, arthrochalasis type (EDS type VIIb - exonen 5 tot en met 7 van *COL1A1* en *COL1A2*)
- E EDS, klassiek type (EDS types I & II - *COL5A1, COL5A2*)
- E* EDS, recessief EDS genpanel (12 genen)¹
- E EDS, vasculair type (EDS type IV - *COL3A1*)
- E* Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 1 (11 genen)¹
- E* Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 2 (11 genen)¹
- E Geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit (*COL4A1, COL4A2*)
- E Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderyears (*GAC1*) (*ENPP1, ABCC6*)
- E* Geroderma osteodysplasticum genpanel (13 genen)¹
- E Hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (*COL4A1, COL4A2*)
- E Hemorragische stroke (*COL4A1, COL4A2*)
- E* Hypertrofe cardiomyopathie genpanel (*MYBPC3, MYH7, TNNT2*)
- E Idiopathische witte stofstelsels genpanel (*COL4A1, COL4A2*)
- E Long QT syndroom (*SCN5A, KCNH2, KCNQ1*)
- E Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (*ATP7A*)
- E Marfan syndroom (*FBN1*)
- E* Perifeer vasculaire aandoening genpanel (12 genen)¹
- E Porencefalie genpanel (*COL4A1, COL4A2*)
- E* Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) genpanel (*ABCC6, ENPP1, GGX, VEGFA* [hotspots])
- E PXE-like syndroom met stollingsziekte (*GGCX*)
- E RIN2 syndroom (*RIN2*)
- E Vasculaire mineralisatie genpanel (*ANKH, NT5E (=CD73), ENPP1*)
- E* Weill-Marchesani syndroom genpanel (*ADAMTS10, ADAMTS17, FBN1, LTBP2*)

Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

- E Ataxia telangiectasia (*ATM*)
- E* Bethlem myopathie (*COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL12A1*)
- E Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (*PMP22-dup*)

- E Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (*FMR1*)
- E Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (*PMP22-deletie*)
- E Ziekte van Huntington
- E* Limb-Girdle spierdystrofie genpanel (31 genen)¹
- E* Myelosclerose myopathie (*COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL12A1*)
- E Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)
- E Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)
- E* Ullrich congenitale spierdystrofie (*COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL12A1*)

Oftalmogenetica en otogenetica

- E Aniridia (*PAX6*)
- E Anterieure segment dysgenese (*FOXC1, PITX2, PITX3, FOXE3*)
- E Best maculaire dystrofie (*BEST1*)
- E Blepharophimosis, BPES type I en II (*FOXL2*)
- E Choroideremia (*CHM*)
- E Doofheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2 - Cx26* en *GJB6 - Cx30*)
- E* Ectopia Lentis genpanel (*LTBP2, ADAMTSL4, FBN1*)
- E Enhanced S-cone syndroom/ ESCS (*NR2E3*)
- E Leber congenitale amaurosis/ LCA (11 genen)¹
- E Maculaire dystrofie (*PRPH2*)
- E Megalocornea (*LTBP2*)
- E Microferofakie (*LTBP2*)
- E Oculair albinisme type 1 (*OA1*)
- 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*)
- E Retinale dystrofie (RetNet panel, 240 genen)¹
- E Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (11 genen)¹
- E Retinitis pigmentosa, autosomaal dominant (11 genen)¹
- E Retinitis pigmentosa, X-gebonden (*RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1*)
- E Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)
- E ziekte van Stargardt (*ABCA4*)
- E Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)
- E *FRMD7*-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)

Familiale kanker en kanker-gerelateerde syndromen

- E Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)
- E Cowden disease (*P TEN*)
- E Erfelijke borst-/ ovariumkanker (*BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, CHEK2 1100del*) ☒
- E Erfelijke colonkanker - Familiale adenomateuze polypose van het colon/ FAP (*APC, MUTYH, NTHL1, POLE, POLD1*)
- E Erfelijke colonkanker, non-polyposis/ HNPCC:
 - E en T onderzoek microsatteliet-instabiliteit (MSI)
 - E mutatie-onderzoek (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*) ☒
- E Fanconi anemia (18 genen)¹
- E Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (*SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, SDHAF2*)
- E Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A*)
- E Multipelle endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildklierkarcinoom, 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 (*BCH E*)
- E Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (*VKORC1, GGX*)
- E Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLSA5701*)
- E Hepatitis C behandelingsprognose (*IL28B*)

□ Andere:

¹ Zie overzicht van de genen op <http://cmgg.be> – Zorg – Zorgverleners – Constitutionele genetische aandoening

* materiaal: (2x5ml) EDTA-bloed of minstens 50µg gDNA