

Aanvraagformulier voor genetisch onderzoek

> Per patiënt een afzonderlijk aanvraagformulier (en indien vereist een testspecifieke vragenlijst) volledig invullen.

> Voor 'genetisch onderzoek naar verworven aandoeningen' en 'prenataal onderzoek op maternaal bloed' zijn specifieke aanvraagformulieren voorhanden.

GEGEVENS PATIENT (volledig invullen of sticker)

Naam + voornaam:
 Geboortedatum: / / Geslacht: M / V
 Adres:
 Mutualiteit:
 KG1-KG2: / Lidnummer:
 Rijksregisternr. (INSZ):
 Indien gehospitaliseerd: afd.
 Opnamedatum: / / ZH/Instelling:

Sticker
identificatie patiënt

GEGEVENS PARTNER (volledig invullen of sticker)

Naam + voornaam:
 Geboortedatum: / / Geslacht: M / V

Sticker
identificatie partner

GEGEVENS ARTS (volledig invullen of stempel)

Naam + voornaam:
 Ziekenhuis / Instelling:
 Adres:
 Telefoon:
 RIZIV nr.:

Datum aanvraag: / /

HANDTEKENING:

Uw Ref. Nr.:

Uitslag ook naar:

Datum afname: / / uur: door: materiaal type:

Bloed op kamertemperatuur bewaren en insturen binnen de 72u na afname.

Voor informatie over afname en transport van specifieke weefsels: contacteer het labo of zie website.

VRAAGSTELLING

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Diagnostisch onderzoek | <input type="checkbox"/> DNA stockage
(2 x 5 ml EDTA, 2 ml bij neonaten) |
| <input type="checkbox"/> Dragerschapsonderzoek | <input type="checkbox"/> Aanleggen EBV-cel lijn ☎
(10 ml heparine, 2 ml bij neonaten) |
| <input type="checkbox"/> Miskraamonderzoek <input type="checkbox"/> G <input type="checkbox"/> P <input type="checkbox"/> A
<input type="checkbox"/> eenling <input type="checkbox"/> meerling
zwangerschapsduur: weken | <input type="checkbox"/> Fibroblastenkweek ☎ (biopt in
steriele fysiologische oplossing) |
| <input type="checkbox"/> Prenataal onderzoek <input type="checkbox"/> G <input type="checkbox"/> P <input type="checkbox"/> A
<input type="checkbox"/> eenling <input type="checkbox"/> meerling
zwangerschapsduur: weken
(vruchtwater / chorionvlokken) | <input type="checkbox"/> Research |
| <input type="checkbox"/> Presymptomatisch onderzoek
(enkel via geneticus) | <input type="checkbox"/> DRINGEND omwille van
.....
.....
..... |

FAMILIEGEGEVENS

Stamboom verplicht bijsluiten.

Familie lid reeds genetisch onderzocht? **ja / neen**

Indien ja: Naam:

Voornaam:

Geboortedatum: / /

Relatie:

Dossiernummer (indien gekend):

Waar?

Gendefect: Gen:

Mutatie:

KLINISCHE GEGEVENS EN INDICATIE

Specificeer hier en duid de uit te voeren onderzoeken aan op ommezijde. Klinisch verslag / echoverslag als bijlage: **ja / neen**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

IN TE VULLEN DOOR HET LABORATORIUM

Materiaal: Korte Invoer: Lange Invoer: Datum: / /

..... Controle KI: Controle LI:

..... Controle KI:

Uitpakker: Staalontvangst: Datum: / / Uur:

Prenataal onderzoek

Moleculaire karyotypering (SNP micro-array)

- Prenataal weefsel (inclusief QF-PCR 21,18,13,X,Y) (E-bloed ouders nodig)
- Ouder: begeleidend aan prenataal staal (apart aanvraagformulier)

DNA onderzoek

- Prenataal weefsel (E-bloed moeder nodig)
Specificeer aandoening:
- Moeder: uitsluiten maternale bijmenging (apart aanvraagformulier)

Karyotypering / FISH onderzoek

- H** Fertiliteitsprobleem (zie ook specifieke rubrieken hieronder voor CFTR/ FMR1/ MTHFR/ AZF)
- H** Opsporen gebalanceerde chromosoomherschikking:
 - Familiaal
 - Ouders: bij afwijkend miskraam- of prenataal staal (enkel op verzoek genetica)
- H** Ouders: voorbereidend aan PGD (oppuntstelling FISH probes)
- H** Vermoeden chromosoomafwijking bij pasgeborene:
- H** Vermoeden geslachtschromosoomafwijking:
- E** Andere indicatie: Moleculaire karyotypering (SNP micro-array):

DNA onderzoek

Miskraamonderzoek

- Aneuploidie screening op miskraamweefsel (E-bloed moeder nodig)
- Moeder: uitsluiten maternale bijmenging (apart aanvraagformulier)

Moleculaire karyotypering (SNP micro-array)

- E** Patiënt (voor aanvullende testen: zie ook *andere specifieke rubrieken*)
- E** Gezonde ouder (apart aanvraagformulier)
- E** Familiaal voorkomende CNV²

Diversen

- E** Mucoviscidose **CFTR**
Etnische afkomst:
- E** Hereditaire pancreatitis (CFTR related) **CFTR**
- E** Canavan, ziekte van **ASPA**
- E** Familiale dysautonomia **IKBKAP**
- E** Fanconi anemie type C **FANCC**
- E** Tay-Sachs, ziekte van **HEXA**
- E** Hemochromatose⁴ **HFE**
 - Verhoogde ferritineconcentratie:
 - Verhoogde transferrine-ijzersaturatie (>45%):
 - Familiaal voorkomen van hemochromatose
- E** 21-Hydroxylase deficiëntie (CAH) (E-bloed ouders nodig) **CYP21A2**
- E** Adams-Oliver syndroom (AOS) **ARHGAP31**
 - AOS1 **DOCK6**
 - AOS2 **RBPJ**
 - AOS3 **CPT2**
- E** CPT2 deficiëntie **CPT2**
- E** Clouston syndroom **GJB6**
- E** Glaucoma type 3 **CYP1B1**
- E** Parietal foramina (PFM) **MSX2**
 - PFM1 **ALX4**
 - PFM2 **MSX1**
- E** Witkop syndroom **MSX1**

Cardiogenetische aandoeningen

- E** Thoracaal aorta aneurysma en dissectie (TAAD)
Specificeer aandoening:
 - TAAD panel^{1a,1b}
 - TAAD specifieke mutatie^{1b,2}
- E** Primaire elektrische aandoeningen (PED)
Specificeer aandoening:
 - PED panel^{1a,1b}
 - PED specifieke mutatie^{1b,2}

Diabetes

- E** Mitochondriaal **tRNA^{Leu} 3243A>G**
- E** MODY / Neonatale diabetes / Hyperinsulinisme / RCAD
Specificeer aandoening:
 - MODY panel^{1a,1b}
 - MODY specifieke mutatie^{1b,2}

Erfelijke tumoren

- E** Borst-/ovariumcarcinoom^{1b,2,3} **BRCA1/BRCA2**
- E** Multipele endocriene neoplasie type 1 **MEN1**
- E** Von Hippel-Lindau syndroom **VHL**

Fertiliteitsproblemen

- E** CF-dragerschapsonderzoek (incl. CBAVD) **CFTR**
Etnische afkomst:
- E** FMR1-dragerschapsonderzoek (incl. POF) **FMR1**
- E** Herhaald miskraam **MTHFR, c.677C>T**
- E** Microdeleties Y-chromosoom **AZF_{a,b,c}**

Andere

Groeiretardatie / botaandoeningen

- E** Achondroplasie **FGFR3**
- E** Craniosynostose **FGFR1/FGFR2/FGFR3**
- Specificeer aandoening:
- E** Hypochondroplasie **FGFR3**
- E** Thanatofore dysplasie **FGFR3**
- E** COL2A1 aandoeningen (Stickler type I, SEDC, ...) **COL2A1**
- Specificeer aandoening:
- E** Hypofosfatemie, X-gebonden **PHEX**
- E** Multipele osteochondromen (exostosen)^{1b} **EXT1/EXT2**
- E** Leri-Weil dyschondrosteosis/diopathische kleine gestalte **SHOX**
- E** Vitamine D resistente rachitis **VDR**

Mentale retardatie / congenitale afwijkingen

- E** Moleculaire karyotypering **SNP micro-array**
- E** Angelman syndroom **methylatie chr 15**
- E** Methylatieonderzoek **UBE3A**
- E** Mutatieonderzoek UBE3A gen **UBE3A**
- E** Fragiele-X syndroom **FMR1**
- E** Homocystinurie **CBS**
- E** Pitt-Hopkins syndroom **TCF4**
- E** Prader-Willi syndroom **methylatie chr 15**
- E** Rett syndroom **MECP2**
- E** Rett syndroom, early onset / Rett-like **FOXG1**
- E** Smith-Lemli-Opitz syndroom **DHCR7**

Neurologische aandoeningen

- E** Alpers-Huttenlocher syndroom **POLG**
- E** Ataxie-neuropathiespectrum aandoeningen **POLG**
- E** Charcot-Marie-Tooth type 1 (CMT1) **PMP22**
 - PMP22 duplicatie
 - Mutatieonderzoek PMP22 gen
- E** Charcot-Marie-Tooth, Intermediaire, X-geb. (CMTX1) **GJB1**
- E** Dejerine-Sottas neuropathie (CMT3) **PMP22**
 - PMP22 duplicatie
 - Mutatieonderzoek PMP22 gen
- E** Dentatorubro-pallidolusian atrofie (DRPLA) **ATN1**
- E** Dravet syndroom, ernstige myoclonie infantiele epilepsie (SMEI) **SCN1A**
- E** Epilepsie geassocieerd met koortsstuipen (GEFS+) **SCN1A**
- E** Erfelijke drukneuropathie (HNPP) **PMP22**
 - PMP22 deletie
 - Mutatieonderzoek PMP22 gen
- E** Hereditaire spastische paraplegie, SPAST-geassocieerde (SPG4) **SPAST**
- E** Huntington, ziekte van **HTT**
- E** Kennedy, ziekte van (SMBA) **AR**
- E** Neuronale ceroid lipofuscinose, type 6 **CLN6**
- E** Progressieve externe oftalmoplegie (PEO)
 - Autosomaal dominant (PEOA1) **POLG**
 - Autosomaal dominant (PEOA3) **Twinkle/C10ORF2**
 - Autosomaal recessief (PEOB) **POLG**
- E** Spinocerebellaire ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 7) **ATXN1/ATXN2/ATXN3/CACNA1A/ATXN7**
- E** SCA8 **ATXN8**
- E** SCA10 **ATXN10**
- E** SCA12 **PPP2R2B**
- E** SCA17 **TBP**
- E** Spinale spieratrofie (SMA) **SMN1**
Etnische afkomst:
- E** Torsie dystonie, vroege onset **DYT1**

Slechthorendheid

- E** Congenitaal, niet-syndromaal **GJB2/GJB6 deleties**
- E** Cochleo-vestibulaire dysfunctie (DFNA9) **COCH**
- E** Pendred syndroom, Enlarged Vestibular Aqueduct^{1b} **SLC26A4**
- E** Aminoglycoside geïnduceerde slechthorendheid **12S rRNA, 1555A>G**
- E** Wolfram syndroom^{1b} **WFS1**
- E** Aut. dom. niet-syndr. lagetonslechthorendheid (DFNA6/14)^{1b} **WFS1**

Spieraandoeningen

- E** Duchenne/Becker spierdystrofie^{1b} **dystrofine**
- E** Myotone dystrofie 1 / ziekte van Steinert **DMPK**
- E** Myotone dystrofie 2 / PROMM **ZNF9**
- E** Limb girdle spierdystrofie type 2C (LGMD2C) **y-sarcoglycaan**
- E** Nonaka / Inclusion body myopathie 2 **GNE**

Stollingsproblemen

- E** Factor V Leiden⁵ **F5, p.R506Q**
- E** Geactiveerde proteïne C resistentie positief
- E** Factor II / prothrombine⁶ **F2, g.20210G>A**
 - < 55 jaar met thrombotisch proces
 - Familiale anamnese van recidiverende thrombosen
 - Diffuse intravasculaire stolling
- E** MTHFR **MTHFR, c.677C>T**

Legende
E 2 x 5 ml EDTA (neonaten 2 ml)
H 1 x 5 ml Na-Heparine (neonaten 2 ml)
 1a Samenstelling genenpanel: zie www.genetica-antwerpen.be
 1b Testspecifieke vragenlijst: zie www.genetica-antwerpen.be
 2 Indien familiaal, gendefect specificeren op ommezijde: zie 'Familiegegevens'
 3 Genetische raadpleging aangewezen.
 4 HFE test voldoet aan diagnoseregulering (KB 10-11-2012, artikel 33: verstrekking 565316-565320).
 5 FVL test voldoet aan diagnoseregulering (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekking 587016-587020).
 6 F2 test voldoet aan diagnoseregulering (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekking 587031-587042).