

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:

GEGEVENS PARTNER (volledig invullen of sticker)

Naam:
 Voornaam:
 Geboortedatum: / / Geslacht: M / V

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.
 Het is de **verantwoordelijkheid van de arts** de aanvraag (voorzien van zijn/haar naam, voornaam en identificatienummer) volledig in te vullen, te handtekenen en de klinische gegevens en vraagstelling kenbaar te maken. Alleen materiaal voorzien van naam, voornaam en geboortedatum van de patiënt samen met een volledig ingevuld aanvraagformulier wordt in behandeling genomen. De klinische geneticus kan op basis van de verstrekte klinische gegevens beslissen om de aangevraagde test al dan niet uit te voeren of te wijzigen in een meer geschikte test.

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"/> Fibroblastenweek ☎ (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.
 Familielid reeds genetisch onderzocht? **ja / neen**

Indien ja: Naam:
 Voornaam:
 Geboortedatum: / /
 Relatie:
 Dossiernummer (indien gekend):

Waar?

Gendefect: Gen:
 Mutatie:

KLINISCHE GEGEVENS EN INDICATIE (VERPLICHT INVULLEN)

- Symptomatisch Asymptomatisch Klinische status (nog) niet gekend
- Specificeer hier en duid de uit te voeren onderzoeken aan op ommezijde.** Klinisch verslag / echoverslag als bijlage: **ja / neen**
-
-
-

HPO Database nummer: HPO_.....

IN TE VULLEN DOOR HET LABORATORIUM

Materiaal:

 Uitpakker:

Korte Invoer: Lange Invoer:
 Controle KI: Controle LI:
 Controle KI: Datum controle LI: / /
 Staalontvangst: Datum: / / Uur:

Prenataal onderzoek

Moleculaire karyotypering (SNP micro-array)

- Prenataal weefsel (inclusief QF-PCR 21,18,13,X,Y) (E-bloed ouders nodig)
Bij analyse ikv positieve NIPT, NIPT resultaatrapport toevoegen
- 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 Fertilititsprobleem (zie ook specifieke rubrieken hieronder voor CFTR/ FMR1/ AZF)
- H Opsporen gebalanceerde chromosoomherschikking:
 - Familiaal
 - Ouders: bij afwijkend miskraam- of prenataal staal (enkel op verzoek genetica)
- H Vermoeden chromosoomafwijking bij pasgeborene:
- H Vermoeden geslachtschromosoomafwijking:
- H Andere indicatie:

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)
Specificeer overerving:
 - AOS panel^{1a} AOS specifieke mutatie²
 - E CPT2 deficiëntie CPT2
 - E Clouston syndroom GJB6
 - E Glaucoma type 3 CYP1B1
 - E Obesitas
 - Obesitas panel^{1a,1c} Obesitas specifieke mutatie²

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} PED specifieke mutatie²
- E Cardiomyopathie (CM)
Specificeer aandoening:
 - CM panel^{1a} CM specifieke mutatie²
- E Familiale hypercholesterolemie (CHOL)
 - CHOL panel^{1a} CHOL specifieke mutatie²

Diabetes

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

Erfelijke tumoren

- E Borst-/ovariumcarcinoom
 - BRCA HC panel^{1a,1b,3} BRCA HC specifieke mutatie^{1b,2,3}
- T E Ovariumcarcinoom (terugbetaling Olaparib/PARP-inhibitor)⁹
 - BRCA tumor panel ⁸ en BRCA HC (Hereditary Cancer) panel ^{1a,1b,3}
- E Multipelle endocriene neoplasie type 1 MEN1

Fertilititsproblemen

- E CF-dragerschapsonderzoek (incl. CBAVD) CFTR
Etnische afkomst:
- E FMR1-dragerschapsonderzoek (incl. POF) FMR1
- E Microdeleties Y-chromosoom AZFa,b,c

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^{1b}
Specificeer aandoening:
- E Hypofosfatemie, X-gebonden PHEX
- E Multipelle osteochondromen (exostosen)
- EXT panel^{1a,1b} EXT specifieke mutatie^{1b,2}
- E Leri-Weill dyschondrosteosis/diopathische kleine gestalte SHOX
- E Vitamine D resistente rachitis VDR
- E Kleine gestalte^{1b}
- Kleine gestalte panel^{1a,1c} Kleine gestalte specifieke mutatie²
- E Skeletdysplasie Patiënt Gezonde ouder
- Skeletdysplasie panel^{1a,1c,1d} Skeletdysplasie specifieke mutatie²

Mentale retardatie / congenitale afwijkingen

- E Moleculaire karyotypering SNP micro-array
- E Angelman syndroom
- Methylieringsonderzoek Mutatieonderzoek UBE3A gen
- E Fragiele-X syndroom FMR1
- E Pitt-Hopkins syndroom TCF4
- E Prader-Willi syndroom methyliering chr 15
- E Smith-Lemli-Opitz syndroom DHCR7
- E Verstandelijke beperking Patiënt Gezonde ouder
- Verstandelijke beperking panel ^{1a,1c,1d} Verstandelijke beperking specifieke mutatie²

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-pallidolusyan 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 (SMB) AR
- E Progressieve externe oftalmoplegie (PEO)
- Autosomaal dominant (PEOA1) POLG
- Autosomaal dominant (PEOA3) Twinkle/C10ORF2/PEO1
- Autosomaal recessief (PEOB) POLG
- E Spinocerebellaire ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 7) ATXN1/ATXN2/ATXN3/CACNA1A/ATXN7
- E Spinocerebellaire ataxie Plus (SCA8, 10, 12, 17) ATXN8/ATXN10/PPP2R2B/TBP
- E SCA17 TBP
- E Spinale spieratrofie (SMA) SMN1
- Etnische afkomst:
- E Torsie dystonie, vroege onset DYT1
- E Cerebrale parese Patiënt Gezonde ouder
- Cerebrale parese panel^{1a,1c,1d} Cerebrale parese specifieke mutatie²

Slechthorendheid

- E Congenitaal, niet-syndromaal GJB2/GJB6 deleties
- E Cochleo-vestibulaire dysfunctie (DFNA9) COCH
- E Aminoglycoside geïnduceerde slechthorendheid 12S rRNA, 1555A>G
- E Doofheid
 - Niet-syndromaal panel^{1a,1b} GJB2/GJB6 reeds onderzocht: ja neen⁷
 - Syndromaal panel^{1a,1b} Specificeer aandoening:
 - Specifieke mutatie^{1b,2}

Spieraandoeningen

- E Duchenne/Becker spierdystrofie^{1b} dystrofine
- Deletie/duplicatie onderzoek Mutatieonderzoek dystrofie gen
- E Myotone dystrofie 1 / ziekte van Steinert DMPK
- E Myotone dystrofie 2 / PROMM ZNF9

Stollingsproblemen

- E Factor V Leiden⁵ F5, p.R506Q
- 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 Ziekte van Von Willebrand VWD

Andere

.....

Legende

- E 2 x 5 ml EDTA (neonaten 2 ml)
- H 1 x 5 ml Na-Heparine (neonaten 2 ml)
- T Tumorweefsel (paraffineblok)

1a Samenstelling genpanel: zie www.genetica-antwerpen.be
 1b Testspecifieke vragenlijst: zie www.genetica-antwerpen.be
 1c Toestemmingsformulier: zie www.genetica-antwerpen.be
 1d Enkel trio-analyse; bloed ouders vereist
 2 Indien familiaal, gendefect specificeren op omzeggende: 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).
 7 Indien neen, zal eerst dit gen onderzocht worden.
 8 Analyse uitgevoerd in labo Pathologie, UZA (zie http://labogidsintpa/)
 9 Analyse bij voorkeur op tumormateriaal en EDTA-bloed