



AANVRAAGFORMULIER GENETISCH ONDERZOEK CONSTITUTIONELE (AANGEBOREN) AANDOENINGEN

tel. +32-16-345903 - fax +32-16-346060

10-08-2011

Nr. 3028

PER PERSOON MOET ÉÉN AANVRAAGFORMULIER WORDEN INGEVULD !

Het laboratorium kiest voor karyotypering en/of FISH en/of moleculair (DNA) onderzoek, afhankelijk van de indicatie.

KLINISCHE GEGEVENS en INDICATIE: _____

Kies één indicatie uit onderstaande lijst of, indien ze ontbreekt op de lijst, vermeld ze onder 'andere' in de betreffende rubriek.

Moet het onderzoek uitgevoerd worden op gestockeerd DNA of gestockeerde cellen duidt het dan hier aan en kleef de (in dat geval overbodige) staaletiketten op dit formulier.

VRAAGSTELLING: bevestiging van klinische diagnose, dragerschapbepaling, preconceptueel advies. ZELFVERKLAARDE ETNICITEIT: _____

Table with 3 columns: Indicatie, BLOED, WANG-SLIJMVLIES. Rows include: ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN EN MENTALE RETARDATIE, Trisomie 21, Turner syndroom, etc.

Table with 3 columns: Indicatie, BLOED, WANG-SLIJMVLIES. Rows include: ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN EN MENTALE RETARDATIE, FERTILITEITSPROBLEMEN / PGD VOORBEREIDING, STOLLINGSPROBLEMEN, Factor II, prothrombine, etc.

Gelieve de stalen op 4°C (EDTA) of op kamertemperatuur (heparine) te bewaren en binnen de 24 u na afname in het laboratorium af te leveren. Om de kwaliteit te garanderen moeten alle stalen duidelijk geïdentificeerd zijn, met vermelding van naam, voor- en achternaam en geboortedatum op de tube(s) en het aanvraagformulier.

AANVRAAGDATUM: _____ UUR ____ u ____
AANVRAGER Dr.: _____
I.D. nr.: _____ R.I.Z.I.V.nr.: _____
Handtekening
AFNAME DATUM: _____ UUR ____ u ____

EENHEID: _____ KAMER/BED: _____ / _____
PATIENT IDENTIFICATIE EAD-/HOS-nr. _____
Naam: _____ Voornaam: _____
Adres: _____
Geboortedatum: _____ Geslacht: _____
VERZEKERINGSINSTELLING KG1/KG2: _____ / _____
Nr. verzekering _____ Verwantschap _____
Stamnr.: _____
Indien patiënt elders gehospit. is; Naam inrichting _____
Identificatienr.: _____ Dienst: _____

Indicatie:	BLOED	WANG-SLIJMVLIES
INWENDIGE GENEESKUNDE EN METABOLE AFWIJINGEN		
α1-antitrypsine deficiëntie (α1AT, AAT)	500	☐ ⊕
Androgeenreceptor (CAG repeat)	501	☐ ⊕
Apolipoproteïne E (ApoE)	502	☐ ⊕
Familiale diabetes (MODY) ☞☞ (specifieer type: _____)	503	☐ ⊕
Familiale hyperlipidemie/hypercholesterolemie (LDLR, APOB)	504	☐ ⊕
Fenylketonurie (PKU) en verwante aandoeningen ☞☞	506	☐ ⊕
Gilbert syndroom (UGT1A1)	507	☐ ⊕
Glucocorticoid-remedieerbaar aldosteronisme (GRA)	521	☐ ⊕
Gonadale dysgenese (bij XY) (SRY)	508	☐ ⊕
Hereditaire hemochromatose (HFE1)	509	☐ ⊕
21-hydroxylase deficiëntie (adrenale hyperplasie, CYP21) ☞☞☞	510	☐ ⊕
Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (MCAD) ☞☞☞	511	☐ ⊕
Methyleentetrahydrofolaatreductase deficiëntie (MTHFR; 677C>T of A222V)	512	☐ ⊕
Mucoviscidose (CF, CFTR)	513	☐ ⊕ 520 ☐
Pancreatitis, hereditaire (PRSS1) ☞☞☞	514	☐ ⊕
Pancreatitis, idiopatische		
CFTR	515	☐ ⊕
SPINK	516	☐ ⊕
Periodische koortssyndromen		
Familiale Middellandse Zeekoorts (FMF) ☞☞☞	505	☐ ⊕
HyperIgD, TRAPS,... ☞☞☞	517	☐ ⊕
Primaire pulmonale (arteriële) hypertensie (PPH1, BMPR2)	522	☐ ⊕
Renale cysten, diabetes (HNF1B)	523	☐ ⊕
Rendu-Osler-Weber (ENG, ALK1)	524	☐ ⊕
Shwachman-diamond syndroom (SDS, SBDS)	525	☐ ⊕
Steroid sulfatase deficiëntie (STS) ☞☞☞	518	☐ ⊕ ⊕
Andere: _____	519	☐ ⊕

Indicatie:	BLOED	TUMOR-WEEFSEL
FAMILIALE KANKERSYNDROMEN EN KANKER-GERELATEERDE SYNDROMEN		
Cowden syndroom (PTEN)	721	☐ ⊕
Erfelijke borst- en ovariumkanker ☞		
BRCA1, BRCA2	722	☐ ⊕
CHEK2 c.1100delC	738	☐ ⊕
Erfelijke colontumoren (HNPCC) ☞	723	☐ ⊕
Microsatelliet (MSI)-analyse	724	☐ ⊕ 736 ☐
Familiale adenomateuze polyposis coli (FAP)	725	☐ ⊕
Familiale melanomen (CDKN2A, P16(INK4), p14(ARF))	726	☐ ⊕
Li-Fraumeni (p53, TP53)	727	☐ ⊕
Multipole endocriene neoplasie 1 (MEN1)	728	☐ ⊕
Multipole endocriene neoplasie 2 (MEN2A, MEN2B, RET), schildkliercarcinoom (FMTC), familiale Hirschsprung	729	☐ ⊕
Neurofibromatose 1 (NF1) ☞☞☞ ☞	730	☐ ⊕
Neurofibromatose 2 (NF2) ☞☞☞	731	☐ ⊕
Paraganglioma, feochromocytoom e.a.		
SDHD	737	☐ ⊕
SDHB	739	☐ ⊕
Recessieve polyposis (MYH-geassocieerde polyposis of MAP) ☞	732	☐ ⊕
Retinoblastoma ☞☞☞	733	☐ ⊕
Von Hippel-Lindau (VHL)	734	☐ ⊕
Andere: _____	735	☐ ⊕

LEGENDE

- ZIV - Diagnoseregul**
- ☞ enkel na overleg, of met uitgebreid klinisch verslag
- ☞☞☞ bloedstaaf of DNA wordt doorgestuurd naar elders
- ☞☞☞ staaf van beide ouders toevoegen
- ☞ vers bloedstaaf vereist
- ⊕ bloed, citraat, 2,5-5 mL tube
- ⊕⊕ bloed, heparine, 10 mL tube
- ⊕⊕⊕ bloed, EDTA, 10 mL tube

Indicatie:	BLOED	WANG-SLIJMVLIES
NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN		
Amyotrofe laterale sclerose (ALS), familiaal (SOD1)	474	☐ ⊕
Charcot-Marie-Tooth (CMT)		
CMT type IA (CMT1A, PMP22 duplicatie)	475	☐ ⊕
Andere types: _____ ☞☞☞	476	☐ ⊕
Duchenne/Becker spierdystrofie (DMD)	477	☐ ⊕
Dystonie (DYT1)	479	☐ ⊕
Episodische ataxie (EA2, CACNA1A)	480	☐ ⊕
Facio-scapulo humerale dystrofie (FSHD)	478	☐ ⊕
Familiale migraine (CACNA1A, ATP1A2, SCN1A)	481	☐ ⊕
Friedreich's ataxie (FRDA, frataxin)	430	☐ ⊕
FXTAS (FMR)	445	☐ ⊕
Hereditaire drukneuropathie (HNPP, PMP22 deletie)	431	☐ ⊕
Huntington (HD)	432	☐ ⊕
Kennedy syndroom (SBMA)	433	☐ ⊕
Leber Hereditaire Optische Neuropathie (LHON) ☞☞☞	434	☐ ⊕
Mitochondriale diabetes, MELAS (tRNA ^{Leu} 3243A>G)	435	☐ ⊕
Mitochondriale pathologie ☞☞☞	436	☐ ⊕
Myotone dystrofie (ziekte van Steinert)	437	☐ ⊕
Oculopharyngeale musculaire dystrofie (OPMD)	438	☐ ⊕
Spastische paraplegie, autosomaal dominant		
Spastine (SPG4)	439	☐ ⊕
Andere types: _____	440	☐ ⊕
Spinale musculaire atrofie (SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander)	441	☐ ⊕
Spinocerebellaire ataxie		
SCA1, 2, 3, 6, 7	442	☐ ⊕
Andere types: _____	443	☐ ⊕
Andere: _____	444	☐ ⊕
CARDIOLOGIE		
Brugada syndroom ☞	485	☐ ⊕
Familiale hypertrofe cardiomyopathie (HCM) ☞	486	☐ ⊕
Familiale gedilateerde cardiomyopathie (DCM) ☞	487	☐ ⊕
Lang QT syndromen ☞	488	☐ ⊕
Andere: _____	489	☐ ⊕
FARMACOGENETISCHE BEPALINGEN		
Cytochroom P450 (specifieer geneesmiddel: _____)	531	☐ ⊕
Fuoro-uracil toxiciteit (DPYD) ☞	532	☐ ⊕
Floxaciline of Abacavir toxiciteit (HLA-B*5701)	535	☐ ⊕
HCV behandelingsprognose (IL28B)	536	☐ ⊕
Thiopurine S-methyltransferase deficiëntie (TPMT) ☞	533	☐ ⊕
UGT1A1 deficiëntie	537	☐ ⊕
Andere: _____	534	☐ ⊕
ANDERE		
HLA-typing		
Narcolepsie	581	☐ ⊕
Coeliakie	588	☐ ⊕
Voor andere HLA-bepalingen zie aanvraagbon 3022a HILA (Rode Kruis)		
Rhesus genotypering ☞☞	585	☐ ⊕
X-inactivatie ☞	586	☐ ⊕ 587 ☐
Zygositeitsbepaling (geen staaf van ouders nodig)	582	☐ ⊕ 584 ☐
Aanvraag voor andere indicatie en/of op niet voorziene staafsoort (andere dan bloed, wangslimvlies, tumorweefsel)		
Enkel na overleg met het laboratorium (specifieer staafsoort: _____)☞	583	☐
Aanvraag weefselkweek Enkel voor speciale indicaties en/of na overleg ☞		
Aanleg van EBV cellijn (lymfoblasten)(4 tubes)	598	☐ ⊕
Aanleg van fibroblasten cultuur (huidbiopt)	597	☐
Te versturen naar:		

Andere (specifieer staafsoort: _____)	595	☐