|  |  |
| --- | --- |
| AanvraagformulierPostnataal 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)** | | | |  | IDENTIFICATIE AANVRAGER | | | | |
| Naam en voornaam: Klik en vul aan. | | | | | |  | Naam en voornaam: Klik en vul aan. | | | |
| Geboortedatum: Kies een datum. | | | | | |  | RIZIV-nummer: Klik en vul aan. | | | |
| Rijksregisternummer : Klik en vul aan. | | | | | |  |  |  | | |
| Geslacht : Man  Vrouw | | |  | | |  | Adres / afdeling / telefoon / fax : Klik en vul aan. | | | | |
| Adres : Klik en vul aan. | | | | | |  |  | | | | | |
|  | | | | | |  |  | | | | | |
| Naam ziekteverzekering : Klik en vul aan. | | | | | |  |  | |  |
| Lidnummer : Klik en vul aan. | KG1/KG2 : Vul aan. / Vul aan. | | | | |  | Handtekening : Klik en vul aan. | | | |
| Indien patiënt gehospitaliseerd | | | |  |  | |  | | | |
| Erkenningsnummer ziekenhuis : Klik en vul aan. | | | | |  | | Kopie resultaat naar: (Adres) | | | |
| **Hospitalisatiedienst :** Klik en vul aan. | | | | |  | |  | | | | |
| **Hospitalisatiedatum :** Kies een datum. | | | | |  | |  | | | | |

|  |
| --- |
| **AANVRAAGDATUM**: Kies een datum. **AFNAME DOOR**: Vul aan.  **DATUM AFNAME**: Kies een datum.; uur: Vul aan. **of ☐ STAAL REEDS IN LABORATORIUM**  **TYPE LICHAAMSMATERIAAL**: **☐ bloed ☐ wangbrush ☐ huidbiopt ☐ andere:** Vul aan. |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| INDICATIE/VRAAGSTELLING | | | |  | | | | |
| bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose | | | | | | | | |
| dragerschapsonderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (\*) | | | | | | | | |
| familiaal risico | partner drager | | consanguïniteit met partner | | gameetdonor | | andere: | Vul aan. |
| 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 | | | | | | | | |
| stockeren DNA (EDTA-bloed) | | aanleg EBV-cellijn (natrium-heparine bloed) | | | | aanleg fibroblastencultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium) | | |
| heranalyse WES/SeqCap data  (uitbreiding analyse: extra genpanel) | | 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) | |
| Vul aan. | | |
|  | | |
|  | | |
| in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op http://cmgg.be – Zorg – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten) | |

|  |  |
| --- | --- |
| RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN | |
| ☐ **ouders consanguïen**  ☐ **partner reeds genetisch onderzocht**  naam en geboortedatum partner: Vul aan.  resultaat: Vul aan.  ☐ **familielid(-leden) reeds genetisch onderzocht**:  naam en geboortedatum indexpatiënt familie: Vul aan.  relatie met indexpatiënt: Vul aan.  gendefect in de familie: Vul aan.  genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: Vul aan. | 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) 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/Procedure-borstcarcinoom.pdf>; gelieve deze te vermelden op de aanvraag  ***1*** zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labguide/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 karyotypering

E  Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)

E  Azoöspermia door CAVD (*CFTR*)

E  Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd

E  Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency / Hypogonadotropic Hypogonadism DSD-POI-HH (genpanel) ***1,2***

H  Klinefelter syndroom

H  Turner syndroom

IVF, Gameetdonor, consanguïniteit

H  Conventionele karyotypering

E  Dragerschap mucoviscidose/ CF (*CFTR*)

Etnische afkomst: . Vul aan.

E  Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (*SMN1*)  
E  Dragerschap Fragiele-X syndroom (*FMR1*)

Ontwikkelingsstoornissen, verstandelijke beperking en epilepsie

H  Conventionele karyotypering

E  Moleculaire karyotypering

E  Angelman syndroom (methylatie chr. 15)

E  Fragiele-X syndroom (*FMR1*)

E  Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15)

E  Rett syndroom (*MECP2*)

H  Trisomie 21 / syndroom van Down

H  Ander syndroom: Vul aan.

E  Uniparentale disomie - specifieer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E  Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) ***1***

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

**Ouder/familielid van index patiënt:**

H  Conventionele karyotypering

E  Segregatie-analyse: nazicht genetisch 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  Hereditairehemochromatose type 1 (*HFE*)

concentratie serumferritine: Vul aan.

transferrine-saturatie (%):Vul aan.

E  Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) ***1,2***

Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (*CFTR*)

E (of B)  50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)

Etnische afkomst: Vul aan.

E  volledige screening *CFTR*-gen

E  Nefropathie (genpanel) ***1,2*** *ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E  Pancreatitis, hereditaire (*PRSS1, SPINK1*)

E  Pancreatitis, idiopatische (*CFTR*)

E  Proteïne S (alfa) deficiëntie (*PROS1*)

vrije proteïne S waarden: Vul aan.

E  Polycystische nieren (*PKD1, PKD2*)

Afwijkende groei / botaandoeningen

E  Achondrogenese type 2 (*COL2A1*)

E  Achondroplasie (hotspot analyse *FGFR3*) ***1***

E  Acrocapitofemorale dysplasie (*IHH*)

E  Brachydactylie type A1 (*IHH*)

E  Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)

E  Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot *FGFR2*) ***1***

E  Craniosynostose Boston Type (*MSX2*)

E  Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie (genpanel) ***1***

E  Feingold syndroom (*MYCN*)

E  Hypochondrogenese (*COL2A1*)

E  Hypochondroplasie (hotspot analyse *FGFR3*) ***1***

E  Kniest dysplasie (*COL2A1*)

E  Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)

E  Melorheostose (*LEMD3*)

E  Muenke syndroom (hotspot analyse *FGFR3*) ***1***

E  Multipele epifysaire dysplasie, AD (*COL2A1*)

E  Multipele epifysaire dysplasie, AR (*SLC26A2*)

E  Osteogenesis imperfecta / Osteoporose (genpanel) ***1***

E  Osteopoikilose (*LEMD3*)

E  Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)

E  Skeletdysplasie (genpanel) ***1,2*** *ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E  Spondylo-epifysaire dysplasia congenitaal (*COL2A1*)

E  Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie (*NKX3-2*)

E  Stickler syndroom (*COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2*)

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) / Arthrogrypose Distale Type 9 (*FBN2*)

E  Bicuspide aortaklep, bicuspid aortic valve (*SMAD6*, *NOTCH1*, *NKX2.5, GATA5*)

E  Brugada syndroom (*SCN5A*)

E  Cardiopathie panel (genpanel) ***1,2*** *ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E  Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (*RYR2*)

E  Cerebral small vessel disease (*COL4A1, COL4A2*)

E  Ciliopathie (genpanel) ***1*** *ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E  Congenitale structurele hart afwijkingen (genpanel) ***1***

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E  Cutis laxa (genpanel)***1***

E  Ehlers-Danlos syndroom, EDS (genpanel)***1***

E  Familiale thoracale aorta aneurysmata (genpanel)***1***

E  Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI(*ENPP1, ABCC6*)

E  Geïsoleerde retinale arteriolaire tortuositeit (*COL4A1, COL4A2*)

E  Geroderma osteodysplasticum (genpanel)***1***

E  Hemorragische stroke (*COL4A1*, *COL4A2*)

E  Hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (*COL4A1, COL4A2*)

E  Huidaandoeningen (genpanel)***1***  *ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E  Hypertrofe cardiomyopathie (genpanel)***1***

E  Idiopathische witte stofletsels (*COL4A1, COL4A2*)

E  Long QT syndroom (*SCN5A*, *KCNH2*, *KCNQ1*)

E  Marfan syndroom (*FBN1*)

E  Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (*ATP7A*)

E  Porencefalie (*COL4A1*, *COL4A2*)

E  Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (*ABCC6, ENPP1, GGCX, VEGFA* [hotspots])

E  PXE-like syndroom met stollingsziekte (*GGCX*)

E  Vasculaire mineralisatie (*ANKH, NT5E(=CD73), ENPP1*)

E  Weill-Marchesani syndroom (*ADAMTS10, ADAMTS17, FBN1, LTBP2*)

Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

E  Ataxie-spastische paraplegie (genpanel)***1***

E  Ataxia telangiectasia (*ATM*)

E  Bethlem myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)

E  Bewegingsstoornissen (genpanel)***1***

E  CADASIL (*NOTCH3*)

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  Leukodystrofie (genpanel)***1***

E  Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA) (genpanel)***1***

E  Neuromusculaire dystrofie (genpanel)***1,2***

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E  Myelosclerose myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)

E  Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)

E  Paroxysmale-episodische stoornissen (genpanel)***1***

E  Progressieve myoclone epilepsie (PME) (genpanel)***1***

E  Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)

E  Stroke (genpanel)***1,3***

E  Ullrich congenitale spierdystrofie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)

E  Ziekte van Huntington

Oftalmogenetica en otogenetica

E  Achromatopsie (*CNGB3, CNGA3*)

E  Aniridia (*PAX6*)

E  Anterieure segment dysgenese (*FOXC1, PITX2, PITX3, FOXE3*)

E  Best (vitelliforme) maculaire dystrofie (*BEST1, PRPH2, IMPG1, IMPG2)*

E  Blepharophimosis, BPES type I en II (*FOXL2*)

E  Cataract (genpanel) ***1***

E  Choroideremia (*CHM*)

E  Corneale dystrofie (genpanel) ***1***

E  Doofheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2 -* Cx26 en *GJB6 -* Cx30)

E  Ectopia Lentis (*LTBP2*, *ADAMTSL4*, *FBN1*)

E  Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (*NR2E3*)

E  Familiale exudatieve vitreoretinopathie / FEVR(*FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP*)

E  *FRMD7*-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)

E  Glaucoma (genpanel) ***1***

E  Leber congenitale amaurosis/ LCA - Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (genpanel)***1***

E  Maculaire dystrofie (*PRPH2*)

E  Megalocornea (LTBP2) / Microsferofakie (LTBP2) / Primair Congenitaal Glaucoom (LTBP2)

E  Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese (MAC-ASD) (genpanel) ***1,2***

E  Nanophthalmos (*MFRP, PRSS56*)

E  Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)

Oculair albinisme:

E  Eerstelijns onderzoek: Oculair albinisme type 1 / OA1 (*GPR143*)

E  Tweedelijns onderzoek: Oculocutaan albinisme / Oculair albinisme (genpanel) ***1***

Oculocutaan albinisme:

E  Eerstelijns onderzoek: Oculocutaan albinisme type 1, 2, 3, 4, 6, 7 (*TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, C10ORF11)*

E  Tweedelijns onderzoek: Oculocutaan albinisme / Oculair albinisme (genpanel) ***1***

Optische atrofie:

E  Eerstelijns onderzoek: Optische atrofie type 1 (*OPA1)*

E  Tweedelijns onderzoek: Optische atrofie (genpanel) ***1***

E  Retinale dystrofie/ RetNet (genpanel) ***1***

E  Retinitis pigmentosa, AD (genpanel) ***1***

E  Retinitis pigmentosa, XL *(RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1)*

E  Retinoschisis, XL (*RS1*)

E  Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)

E  Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)

E  ziekte van Stargardt (*ABCA4*)

Familiale kanker en kanker-gerelateerde syndromen

E  Neurofibromatose type 1 (*NF1, SPRED1*) **!!**

E  Neurofibromatose type 2 (*NF2*)

Erfelijke colonkanker – prescreening:

E enT  Onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)

E enT  Onderzoek methylatie promotor *MLH1*-gen

**Familaal kanker panel (meerdere combinaties mogelijk):**

E  BAP1 tumor predispositie syndroom (*BAP1*)

E  Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)

E  Bloom syndroom *(BLM)*

E  Cowden disease (*PTEN*)

E  Dicer1 syndroom (*DICER1*)

E  Erfelijke borst-/ ovariumkanker (genpanel)***1* !**

E  Erfelijke colonkanker (genpanel)***1*** -*Fenotype past best bij:*

Familiale adenomateuze colon polypose (FAP/ MAP/ PPAP)

Lynch syndroom

Juveniele polyposis

Peutz-Jeghers syndroom

E  Erfelijke pancreaskanker (genpanel) ***1***

E  Fanconi anemia (genpanel) ***1***

E  Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (genpanel) ***1***

E  Li Fraumeni syndroom (*TP53*)

E  Maagkanker, lobulaire borstkanker (*CDH1*)

E  Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A, CDK4, POT1, BAP1*)

E  Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 1 (*MEN1*)

E  Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildkliercarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (*RET*)

E  Nijmegen-breakage syndroom (*NBN*)

E  Prostaatkanker (genpanel) ***1***

E  Renaal celcarcinoom (genpanel)***1***

E  Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

E  Precision 2 trial (Olaparib) (genpanel)***1***: *Kan enkel aangeboden worden indien vermoedelijke predispositie voor één van bovenstaande kankersyndromen*

Farmacogenetisch onderzoek

E  Butyrylcholinesterase deficiëntie (*BCHE*)

E  Dihydropyrimidine Dehydrogenase deficiëntie (*DPYD*)

E  Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (*VKORC1*, *GGCX*)

E  Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLA5701*)

Immuunaandoeningen

E  Primaire immuundeficiëntie (PID) (genpanel) ***1***

**Andere:** Klik en vul aan.