

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
 Adres:
 Mutualiteit:
 KG1-KG2: / Lidnummer:
 Rijksregisternr. (INSZ):
 Indien gehospitaliseerd: afd.
 Opnamedatum: / / ZH/Instelling:

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.
 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:	Korte Invoer:	Lange Invoer:
.....	Controle KI:	Controle LI:
.....	Controle KI:	Datum controle LI: / /
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)
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

- Fertilititsprobleem (zie ook specifieke rubrieken hieronder voor CFTR/ FMR1/ MTHFR/ AZF)
- Opsporen gebalanceerde chromosoomherschikking:
 Familiaal
 Ouders: bij afwijkend miskraam- of prenataal staal (enkel op verzoek genetica)
- Vermoeden chromosoomafwijking bij pasgeborene:
- Vermoeden geslachtschromosoomafwijking:
- Andere indicatie:

DNA onderzoek

Miskraamonderzoek

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

Moleculaire karyotypering (SNP micro-array)

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

Diversen

- Mucoviscidose **CFTR**
Etnische afkomst:
- Hereditaire pancreatitis (CFTR related) **CFTR**
- Canavan, ziekte van **ASPA**
- Familiale dysautonomia **IKBKAP**
- Fanconi anemie type C **FANCC**
- Tay-Sachs, ziekte van **HEXA**
- Hemochromatose⁴ **HFE**
 Verhoogde ferritineconcentratie:
 Verhoogde transferrine-ijzersaturatie (>45%):
 Familiaal voorkomen van hemochromatose
- 21-Hydroxylase deficiëntie (CAH) (E-bloed ouders nodig) **CYP21A2**
- Adams-Oliver syndroom (AOS)
Specificeer overerving:
 AOS panel^{1a} AOS specifieke mutatie²
- CPT2 deficiëntie **CPT2**
- Clouston syndroom **GJB6**
- Glaucoma type 3 **CYP1B1**
- Parietal foramina (PFM)
 PFM1 **MSX2** PFM2 **ALX4**
- Witkop syndroom **MSX1**
- Obesitas Obesitas specifieke mutatie²

Cardiogenetische aandoeningen

- Thoracaal aorta aneurysma en dissectie (TAAD)
Specificeer aandoening:
 TAAD panel^{1a,1b} TAAD specifieke mutatie^{1b,2}
- Primaire elektrische aandoeningen (PED)
Specificeer aandoening:
 PED panel^{1a} PED specifieke mutatie²
- Cardiomyopathie (CM)
Specificeer aandoening:
 CM panel^{1a} CM specifieke mutatie²
- Familiale hypercholesterolemie (CHOL)
 CHOL panel^{1a} CHOL specifieke mutatie²

Diabetes

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

Erfelijke tumoren

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

Fertilititsproblemen

- CF-dragerschapsonderzoek (incl. CBAVD) **CFTR**
Etnische afkomst:
- FMR1-dragerschapsonderzoek (incl. POF) **FMR1**
- Microdeleties Y-chromosoom **AZF_{a,b,c}**

Groeiretardatie / botaandoeningen

- Achondroplasie **FGFR3**
- Craniosynostose **FGFR1/FGFR2/FGFR3**
Specificeer aandoening:
- Hypochondroplasie **FGFR3**
- Thanatofore dysplasie **FGFR3**
- COL2A1 aandoeningen (Stickler type I, SEDC, ...) **COL2A1**^{1b}
Specificeer aandoening:
- Hypofosfatemie, X-gebonden **PHEX**
- Multipelle osteochondromen (exostosen)
- EXT panel^{1a,1b} EXT specifieke mutatie^{1b,2}
- Leri-Weill dyschondrosteosis/idiopathische kleine gestalte **SHOX**
- Vitamine D resistente rachitis **VDR**
- Kleine gestalte^{1b} Kleine gestalte specifieke mutatie²
- Kleine gestalte panel^{1a, 1c} Gezonde ouder
- Skeletdysplasie Patiënt Skeletdysplasie specifieke mutatie²
- Skeletdysplasie panel^{1a, 1c, 1d} Skeletdysplasie specifieke mutatie²

Mentale retardatie / congenitale afwijkingen

- Moleculaire karyotypering **SNP micro-array**
- Angelman syndroom
- Methyleringsonderzoek Mutatieonderzoek UBE3A gen
- Fragiele-X syndroom **FMR1**
- Pitt-Hopkins syndroom **TCF4**
- Prader-Willi syndroom **methylatie chr 15**
- Rett syndroom **MECP2**
- Smith-Lemli-Opitz syndroom **DHCR7**
- Verstandelijke beperking Patiënt Gezonde ouder
- Verstandelijke beperking panel^{1a, 1c, 1d} Verstandelijke beperking specifieke mutatie²

Neurologische aandoeningen

- Alpers-Huttenlocher syndroom **POLG**
- Ataxie-neuropathiespectrum aandoeningen **POLG**
- Charcot-Marie-Tooth type 1 (CMT1) **PMP22**
- PMP22 duplicatie Mutatieonderzoek PMP22 gen
- Charcot-Marie-Tooth, Intermediaire, X-geb. (CMTX1) **GJB1**
- Dejerine-Sottas neuropathie (CMT3) **PMP22**
- PMP22 duplicatie Mutatieonderzoek PMP22 gen
- Dentatorubro-pallidolusian atrofie (DRPLA) **ATN1**
- Dravet syndroom, ernstige myoclonie infantiele epilepsie (SMEI) **SCN1A**
- Epilepsie geassocieerd met koortsstuipen (GEFS+) **SCN1A**
- Erfelijke drukneuropathie (HNPP) **PMP22**
- PMP22 deletie Mutatieonderzoek PMP22 gen
- Hereditaire spastische paraplegie, SPAST-geassocieerde (SPG4) **SPAST**
- Huntington, ziekte van **HTT**
- Kennedy, ziekte van (SMB) **AR**
- Neuronale ceroid lipofuscinose, type 6 **CLN6**
- Progressieve externe oftalmoplegie (PEO)
 Autosomaal dominant (PEOA1) **POLG**
- Autosomaal dominant (PEOA3) **Twinkle/C10ORF2/PEO1**
- Autosomaal recessief (PEOB) **POLG**
- Spinocerebellaire ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 7) **ATXN1/ATXN2/ATXN3/CACNA1A/ATXN7**
- Spinocerebellaire ataxie Plus (SCA8, 10, 12, 17) **ATXN8/ATXN10/PPP2R2B/TBP**
- SCA17 **TBP**
- Spinale spieratrofie (SMA) **SMN1**
- Etnische afkomst:
- Torsie dystonie, vroege onset **DYT1**
- Cerebrale parese Patiënt Gezonde ouder
- Cerebrale parese panel^{1a, 1c, 1d} Cerebrale parese specifieke mutatie²

Slechthorendheid

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

Spieraandoeningen

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

Stollingsproblemen

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