



ALGEMENE AANVRAAG VOOR GENETISCH ONDERZOEK

PER PERSOON MOET ÉÉN AFZONDERLIJK AANVRAAGFORMULIER VOLLEDIG¹ WORDEN INGEVULD

<p>GEGEVENS PATIENT (volledig invullen of badge)</p> <p>Naam + voornaam:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Geslacht: M / V</p> <p>Adres:</p> <p>.....</p> <p>Mutualiteit:</p> <p>KG1-KG2:/..... Lidnummer:</p> <p>Rijksregisternr. (INSZ):</p> <p>Indien gehospitaliseerd: afd.....</p> <p>Opnamedatum:/...../..... ZH/Instelling:</p>	<p>PARTNER (volledig invullen of badge)</p> <p>Naam + voornaam:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Geslacht: M / V</p>
--	--

<p>GEGEVENS ARTS (volledig invullen of stempel)</p> <p>Naam + voornaam:</p> <p>Ziekenhuis / Instelling:</p> <p>Adres:</p> <p>.....</p> <p>Telefoon:</p> <p>RIZIV nr.:</p>	<p>Datum aanvraag:/...../.....</p> <p>HANDTEKENING:</p> <p>Uw Ref. Nr.:</p> <p>Uitslag ook naar:</p> <p>.....</p>
--	---

Datum afname²:/...../..... **uur:** **door:**

materiaal type:

VRAAGSTELLING	
<input type="checkbox"/> Diagnostisch onderzoek <input type="checkbox"/> Dragerschaponderzoek <input type="checkbox"/> Presymptomatisch onderzoek (enkel via geneticus) <input type="checkbox"/> Prenataal onderzoek <input type="checkbox"/> DRINGEND omwille van	<input type="checkbox"/> DNA stockage (2 x 5 ml EDTA, 2 ml bij neonaten) <input type="checkbox"/> Aanleggen EBV-celijn ³ (10 ml heparine, 2 ml bij neonaten) <input type="checkbox"/> Fibroblastenkweek ³ (biopt in steriele fysiologische oplossing) <input type="checkbox"/> Research

<p>KLINISCHE GEGEVENS EN INDICATIE Specificeer hier en duid aan op ommezijde, stamboom bijvoegen aub.</p> <p>Klinisch verslag / echo verslag als bijlage: ja / neen</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>Prenataal / miskraam onderzoek: G <input type="checkbox"/> P <input type="checkbox"/> A <input type="checkbox"/> éénling <input type="checkbox"/> / meerling <input type="checkbox"/> zwangerschapsduur:..... weken</p>

<p>BIJKOMENDE INFORMATIE</p> <p>Is er (reeds eerder) materiaal van een familielid / partner naar onze dienst gestuurd: ja / neen Dossier:</p> <p>Indien ja, van wie: Geboortedatum: Relatie:</p> <p>Familieleden reeds elders onderzocht: ja / neen Indien ja, waar:</p> <p>Gendefect bekend in familie: ja / neen Indien ja, welke:</p>

¹Het 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 kenbaar te maken. Alleen materiaal voorzien van naam, voornaam en geboortedatum samen met een volledig ingevuld aanvraagformulier wordt in behandeling genomen. Een genetische test wordt pas gestart na formeel akkoord van een klinisch geneticus en na ontvangst van de verplichte gegevens. Nieuwe aanvraagformulieren kunnen telefonisch aangevraagd worden of vindt u op de website.

²Gelieve bloedstalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen de 48u na afname aan het labo te bezorgen. Indien U vragen heeft over afname/transport van specifieke weefsels, kan U telefonisch contact opnemen of de website raadplegen. Voor genetisch onderzoek naar verworven aandoeningen is er een ander (verplicht) aanvraagformulier voorhanden.

³Gelieve op voorhand contact op te nemen met het laboratorium.

Materiaal:	Korte Invoer:	Cyto:	DNA:	Geneticus (paraaf):	Lange Invoer:	Admin. status:
Uitpakker:	Controle KI:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> geaccepteerd	Controle LI:	<input type="checkbox"/> volledig
	Controle KI:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> onvoldoende	Nazicht FISH:	<input type="checkbox"/> onvolledig
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> geweigerd	Labo hoofd:	

Naam patiënt (verplicht invullen):

ONDERZOEKEN		E: 2 x 5 ml EDTA (neonaten 2 ml)	H: 1 x 5 ml Na-Heparine (neonaten 2 ml)	E+H: zowel E als H vereist
Karyotypering⁸				
<input type="checkbox"/>	Prenataal staal: karyotype / FISH 21, 18, 13, X, Y / AFP			
<input type="checkbox"/>	Ouders: begeleidend aan prenataal staal		H	
<input type="checkbox"/>	Fertiliteitsprobleem (zie ook rubriek hieronder voor CF/FMR1/AZF)		H	
<input type="checkbox"/>	Andere indicatie:		H	
DNA Onderzoek⁸ (selecteer slechts één⁹)				
FISH onderzoek				
<input type="checkbox"/>	Beckwith-Wiedemann syndroom 11p15	H		
<input type="checkbox"/>	Cri-du-Chat syndroom 5p15.2	H		
<input type="checkbox"/>	Kallmann syndroom Xp22.3	H		
<input type="checkbox"/>	Leri-Weill dyschondrosteosis	H		
<input type="checkbox"/>	Miller-Dieker syndroom 17p13.3	H		
<input type="checkbox"/>	Rubinstein-Taybi syndroom 16p13.3	H		
<input type="checkbox"/>	Smith-Magenis syndroom 17p11.2	H		
<input type="checkbox"/>	VCFS syndroom 22q11.2	H		
<input type="checkbox"/>	Williams-Beuren syndroom 7q11.23	H		
<input type="checkbox"/>	Wolf-Hirschhorn syndroom 4p16.3	H		
Miskraam onderzoek				
<input type="checkbox"/>	MLPA ⁶ op miskraamweefsel (E-bloed moeder nodig)			
<input type="checkbox"/>	Uitsluiten maternale bijmenging (staal moeder, apart aanvraagform.)	E		
Prenataal DNA onderzoek				
<input type="checkbox"/>	Prenataal weefsel (E-bloed moeder nodig)			
	Specificeer aandoening:			
<input type="checkbox"/>	Uitsluiten maternale bijmenging (staal moeder, apart aanvraagform.)	E		
SNP micro-array				
<input type="checkbox"/>	Patiënt	E		
<input type="checkbox"/>	Gezonde ouder	E		
Allerlei				
<input type="checkbox"/>	Mucoviscidose <i>etnische afkomst</i> :	E		
<input type="checkbox"/>	Hereditaire pancreatitis (CFTR gen)	E		
<input type="checkbox"/>	Canavan	E		
<input type="checkbox"/>	Familiale dysautonomia	E		
<input type="checkbox"/>	Fanconi anemie type C	E		
<input type="checkbox"/>	Tay-Sachs	E		
<input type="checkbox"/>	Hemochromatose (verplicht invullen)	E		
	○ Verhoogde ferritineconcentratie:			
	○ Verhoogde transferrine-ijzersaturatie (>45%):			
<input type="checkbox"/>	21-Hydroxylase deficiëntie / CAH (E-bloed ouders nodig)	E		
<input type="checkbox"/>	CPT2 deficiëntie	E		
<input type="checkbox"/>	Glaucoma type 3 (CYP1B1 gen)	E		
Aorta aneurysma				
<input type="checkbox"/>	ACTA2 gen	E		
<input type="checkbox"/>	SMAD3 gen	E		
Diabetes				
<input type="checkbox"/>	Mitochondriaal: tRNA Leu, 3243A>G	E		
<input type="checkbox"/>	MODY1 / MODY2 / MODY3 ^{4,5}	E		
<input type="checkbox"/>	MODY5 ⁴	E		
Fertiliteitsproblemen				
<input type="checkbox"/>	CF-dragerschapsonderzoek (incl. CBAVD)	E		
	<i>etnische afkomst</i> :			
<input type="checkbox"/>	FMR1-dragerschapsonderzoek (incl. POF)	E		
<input type="checkbox"/>	Microdeleties Y-chromosoom (AZF)	E		
Groeiretardatie / botaandoeningen				
<input type="checkbox"/>	Achondroplasia	E		
<input type="checkbox"/>	COL2A1 aandoeningen ⁴ (Stickler type I, SEDC, ...)	E		
	Specificeer aandoening:			
<input type="checkbox"/>	Hypochondroplasia	E		
<input type="checkbox"/>	Thanatofore dysplasia	E		
<input type="checkbox"/>	Craniosynostose: specificeer:	E		
<input type="checkbox"/>	Hypofosfatemie, X-gebonden (PHEX gen)	E		
<input type="checkbox"/>	Multipele osteochondromen (exostosen): EXT1 / EXT2 ^{4,5}	E		
<input type="checkbox"/>	Silver-Russell syndroom (E-bloed ouders nodig)	E		
<input type="checkbox"/>	Vitamine D resistente rachitis (VDR gen)	E		
Mentale retardatie / congenitale afwijkingen				
<input type="checkbox"/>	Angelman syndroom			E
	<input type="checkbox"/> Methylatieonderzoek			
	<input type="checkbox"/> UBE3A gen			
<input type="checkbox"/>	ARX			E
<input type="checkbox"/>	Fragiele-X syndroom (FMR1 gen)			E
<input type="checkbox"/>	Homocystinurie			E
<input type="checkbox"/>	Pitt-Hopkins syndroom (TCF4 gen)			E
<input type="checkbox"/>	Prader-Willi syndroom			E
<input type="checkbox"/>	Rett syndroom (MECP2 gen)			E
<input type="checkbox"/>	Rett syndroom, early onset / Rett-like (FOXP1 gen)			E
<input type="checkbox"/>	Smith-Lemli-Opitz syndroom			E
Neurologische aandoeningen				
<input type="checkbox"/>	Dentatorubro-pallidoluysian atrofie / DRPLA			E
<input type="checkbox"/>	Episodische ataxie type 2 (CACNA1A / SCA6 gen)			E
<input type="checkbox"/>	Huntington, ziekte van			E
<input type="checkbox"/>	Kennedy, ziekte van / SBMA			E
<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 7)			E
<input type="checkbox"/>	SCA8			E
<input type="checkbox"/>	SCA10			E
<input type="checkbox"/>	SCA12			E
<input type="checkbox"/>	SCA17			E
<input type="checkbox"/>	Spinale spieratrofie (SMA) <i>etnische afkomst</i> :			E
<input type="checkbox"/>	Torsie dystonie, vroege onset (DYT1)			E
Slechthorendheid				
<input type="checkbox"/>	Connexine 26 / GJB2			E
<input type="checkbox"/>	Connexine 30 / GJB6			E
<input type="checkbox"/>	COCH (DFNA9 / Cochleo-vestibulaire dysfunctie)			E
<input type="checkbox"/>	Otoferline (DFNB9)			E
<input type="checkbox"/>	Pendred syndroom, Enlarged Vestibular Aqueduct ⁴			E
<input type="checkbox"/>	12S rRNA, 1555A→G (aminoglycoside geïnduceerd)			E
<input type="checkbox"/>	Wolfram syndroom / WFS1 gen ⁴			E
<input type="checkbox"/>	AD lage tonen slechthorendheid (DFNA6/14) ⁴			E
Spieraandoeningen				
<input type="checkbox"/>	Duchenne / Becker spierdystrofie ⁴			E
<input type="checkbox"/>	Myotone dystrofie 1 / ziekte van Steinert			E
<input type="checkbox"/>	Myotone dystrofie 2 / PROMM			E
<input type="checkbox"/>	LGMD2C (γ-sarcoglycaan gen)			E
<input type="checkbox"/>	Nonaka / Inclusion body myopathie 2 (GNE gen)			E
Stollingsproblemen				
<input type="checkbox"/>	Factor V Leiden ^{9,10} , enkel indien :			E
	○ Geactiveerde proteïne C resistentie positief			
<input type="checkbox"/>	Factor II / prothrombine ^{9,11} (verplicht invullen)			E
	○ < 55 jaar met thrombotisch proces			
	○ Familiale anamnese van recidiverende thrombosen			
	○ Diffuse intravasculaire stolling			
<input type="checkbox"/>	MTHFR			E
Erfelijke tumoren				
<input type="checkbox"/>	Borst- / ovariumcarcinoom: BRCA1 / BRCA2 ^{5,7}			E
<input type="checkbox"/>	Multipele endocriene neoplasie type 1 (MEN1)			E
<input type="checkbox"/>	Von Hippel-Lindau syndroom			E
Andere (alleen insturen na telefonisch overleg) <input type="checkbox"/> E <input type="checkbox"/> H				
			
			
			
			
			

⁴ Test-specifieke vragenlijst verplicht invullen en bijvoegen, zie website.

⁵ Omcirkelen wat van toepassing is, slechts één onderzoek selecteren.

⁶ MLPA onderzoek in combinatie met flowcytometrie.

⁷ Onderzoek wordt pas opgestart wanneer patiënt ook op genetische raadpleging werd gezien (tel. afspraak 03 2759774).

⁸ KB 22-07-1986 (art.33); met uitzondering van 10 en 11.

⁹ Selecteer slechts één DNA onderzoek; met uitzondering van Factor V Leiden en Factor II / prothrombine (deze mogen gecombineerd met elkaar en met één ander DNA onderzoek).

¹⁰ KB 31-08-2009 (art. 33bis, verstrekkend 587016-587020)

¹¹ KB 31-08-2009 (art. 33bis, verstrekkend 587031-587042)