

Aanvraagformulier voor genetisch onderzoek

- > Per patiënt een afzonderlijk aanvraagformulier volledig invullen.
- > Voor 'genetisch onderzoek naar verworven aandoeningen', 'prenataal onderzoek op maternas bloed' en 'preimplantatie genetische testing (PGT)' zijn specifieke aanvraagformulieren voorhanden.

GEGEVENS PATIENT (volledig invullen of sticker)

Naam:
 Voornaam:
 Geboortedatum: / / Geslacht: M / V
 Adres:
 Mutualiteit: Lidnr.:
 Rijksregisternr. (INSZ):
 Hospitalisatie: JA / NEE

Sticker
 identificatie patiënt

GEGEVENS PARTNER (volledig invullen of sticker)

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

Sticker
 identificatie partner

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: materiaaltype:

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 klinisch 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.

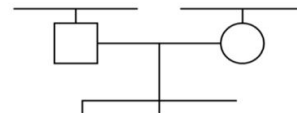
VRAAGSTELLING (VERPLICHT INVULLEN)

- Diagnostisch onderzoek (symptomatische indexpatiënt)
- Onderzoek bij familielid van indexpatiënt (**familiale mutatie hieronder specificieren**; keerzijde **enkel** invullen indien ook panelonderzoek geïndiceerd)
 - Symptomatisch
 - Asymptomatisch
 - Klinische status (nog) niet gekend
- Dragerschapsonderzoek (recessief/X-gebonden)
 - Preconceptionele screening (geen familiale mutatie gekend)
 - Gericht onderzoek naar familiale mutatie
 - Bij partner van gekende drager
- Predictief/presymptomatisch onderzoek (neuro/onco enkel via genetica!)
- Prenataal / Miskraamonderzoek
 G: P: A:
 eenling meerling
 zwangerschapsduur: weken
 Enkel DNA stockage **E**
 PBMC isolatie **H**
 Fibroblastenkweek (biopt in fysiologisch water)
 Research
 DRINGEND omwille van

KLINISCHE GEGEVENS EN FAMILIEGEGEVENS (VERPLICHT INVULLEN)

- Klinische gegevens patiënt:
- Werd bij patiënt geïnformeerde toestemming afgenomen? Ja Nee
- Familielid of partner reeds genetisch onderzocht:
 Naam/voornaam:
 Geboortedatum: / /
 Relatie:
 Gendefect in familie:
 Aandoening:
 Dossiernummer of gegevens extern genetisch centrum:

Stamboom – vermeld naam/geboortedatum; ↑ bij te onderzoeken persoon;
 Aangedane familieleden met ● ■ aanduiden



IN TE VULLEN DOOR HET LABORATORIUM

Uitpakker:
 Materiaal: EDTA Spuiten AC
 Heparine Potje CV
 Mondwisser Andere:
 Epje

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

Prenataal onderzoek

Genoomwijde deletie- en duplicatieanalyse (shallow whole genome sequencing)

Prenataal weefsel (inclusief QF-PCR 21,18,13,X,Y) (E-bloed ouders nodig) **QFPCR/SWPRE**
Bij analyse ikv positieve NIPT, NIPT resultaatrapport toevoegen

E Ouder: begeleidend aan prenataal/postnataal staal (apart aanvraagformulier) **SWGFS**

DNA onderzoek

Prenataal weefsel (**E** moeder nodig)
Specificeer aandoening:

E Ouder: begeleidend aan prenataal staal

Karyotypering / FISH onderzoek

H Fertiliteitsprobleem (zie ook specifieke rubrieken hieronder voor CF/ 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:

E + H Andere indicatie:

DNA onderzoek

Miskraamonderzoek

Aneuploidiescreening op miskraamweefsel (**E** moeder nodig) **QFMIS/SWMIS**

E Ouder: begeleidend aan miskraam (apart aanvraagformulier) **MACON**

Genoomwijde deletie- en duplicatieanalyse

E Shallow whole genome sequencing (SWGS) **SWGFS**

Diversen

E Mucoviscidose (CFTR) **CF**
Etnische afkomst:

E Canavan, ziekte van (ASPA) **CAN**

E Familiale dysautonomia (IKBKAP) **DYS**

E Fanconi anemie type C (FANCC) **FA**

E Tay-Sachs, ziekte van (HEXA) **TSD**

E Hemochromatose² **HFE**

Verhoogde ferritineconcentratie:

Verhoogde transferrine-ijzersaturatie (>45%):

Familiaal voorkomen van hemochromatose

E 21-Hydroxylase deficiëntie (CYP21A2) (**E** bloed ouders nodig) **CAH**

Cardiogenetische aandoeningen

E IC V Thoracaal aorta aneurysma en dissectie (panel¹) **TAAD**

E IC Primaire elektrische aandoeningen (panel¹) **PED**

E IC Cardiomyopathie (panel¹) **CMP**

E Familiale hypercholesterolemie (panel¹) **CHOL**

E Cardiale amyloïdose (TTR; enkel indien botscan positief) **TTR**

Diabetes / Obesitas

E Mitochondriaal (tRNA^{Leu} 3243A>G) **M3243**

E IC V MODY / Neonatale diabetes / Hyperinsulinisme / RCAD (panel¹) **WESMO**

E IC Obesitas (panel¹) **WESOB**

Oncogenetica

E Borst-/ovariumcarcinoom en aanverwante kankers (panel¹) **BRCE3**
 Erfelijke borst-/ovariumkanker⁵
 Erfelijke pancreaskanker⁵
 Erfelijke prostaatkanker⁵
 Dringend ikv operatie/therapie (schrappen wat niet past)
 Resultaat tegen:.....(Datum) (indien niet ingevuld: standaard TAT, zie labogids*)

E Germline testing somatische variant solide tumor **GTT**
(rapport variant + DNA staal tumor vereist!)

W Germline testing somatische variant hematologische maligniteit **GTH**
 patiënt in remissie: ja (DNA somatische testing als positieve controle)
 neen (vers **E** bloed als positieve controle) (HL)
 (rapport variant + positief controlestaal patiënt vereist!)

E Multipiele endocriene neoplasie type 1 **MEN1**

E Fluoro-uracil toxiciteit **DPYD**

E UGT1A1 deficiëntie **UGT1A1**

Fertiliteitsproblemen

E Infertiliteit bij: Vrouw Man Specificeer:

E CF-dragerschapsonderzoek **CF**
Etnische afkomst:

E FMR1-dragerschapsonderzoek (incl. POF) **FRAXA**

E Microdeleties Y-chromosoom (AZFa,b,c) **AZF**

Groeiretardatie /ботаandoeningen

E Achondroplasie **ACH**

E Hypochondroplasie **HCH**

E Thanatofore dysplasie **TD**

E V Multipiele osteochondromen (exostosen) (panel¹) **EXTP**

E IC Skeletdysplasie (panel¹) **WESSD**

E Leri-Weil dyschondrosteosis **SHOX**

E IC Kleine gestalte (panel¹) **WESSS**

E Craniosynostose

Apert syndroom Crouzon syndroom **FGFR2**

Pfeiffer syndroom **FGFR1/FGFR2**

Craniosynostose (panel¹) **WESSD**

Ontwikkelingsstoornissen / epilepsie

E Angelman syndroom (methylatieonderzoek) **AS**

E Prader-Willi syndroom (methylatieonderzoek) **PWS**

E Fragiele-X syndroom (FMR1) **FRAXA**

E Smith-Lemli-Opitz syndroom (DHCR7) **SLO**

E IC 3 Ontwikkelingsachterstand (panel¹) **WESID**

E IC 3 Hersenaanlegstoornis (panel¹) **WESID**

E IC 3 Cerebrale parese (panel¹) **WESCP**

E Dravet syndroom, ernstige myoclonie infantiele epilepsie (SMEI):
SCN1A del/dup analyse **SCN1A**

E IC 3 Epilepsie en ontwikkelingsachterstand (panel¹) **WESEP**

E IC Epilepsie zonder ontwikkelingsachterstand (Familiale epilepsie) (panel¹) **WESFE**

Neuromusculaire / neurodegeneratieve aandoeningen

E Spinale spieratrofie (SMN1) **SMA**
Etnische afkomst:

E Kennedy, ziekte van (AR) **SBMA**

E Huntington, ziekte van (HTT) **HD**

E Dentatorubro-pallidolusian atrofie (ATN1) **DRPLA**

E IC Dementie early onset (panel¹) + C9orf72 **WESDE + C9O72**

E C9orf72 repeat analyse **C9O72**

E Amyotrofische laterale sclerose **SOD1**

E Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A): PMP22 duplicatie **CMT**

E Erfelijke drukneuropathie (HNPP): PMP22 deletie **HNPP**

E IC Perifere neuropathie (panel¹) **WESPN**

E Spinocerebellaire ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 7) **SCAS**

E Spinocerebellaire ataxie Plus (SCA8, 10, 12, 17) **SCAE**

E SCA17 (TBP) **SCA17**

E IC Ataxie en spastische paraplegie (panel¹) **WESAT**

E Hereditaire spastische paraplegie, SPAST-geassocieerde:
SPG4/SPAST del/dup analyse **SPG4**

E Duchenne/Becker spierdystrofie: DBD del/dup analyse **DBD**

E Myotone dystrofie 1 / ziekte van Steinert (DMPK) **STE**

E Myotone dystrofie 2 / PROMM (ZNF9) **PROMM**

E IC Myopathie (panel¹) **WESMU**

Slechthorendheid

E Congenitaal, niet-syndromaal (GJB2/GJB6 deletie) **CX26**

E Cochleo-vestibulaire dysfunctie (DFNA9) **COCH**

E Aminoglycosidegeïnduceerde slechthorendheid (12S rRNA, 1555A>G) **MID**

E IC V Gehoorverlies (panel¹) **WESH**

GJB2/GJB6 reeds onderzocht: ja neen

Stollingsproblemen

E Factor V Leiden² (p.R506Q) **FVL**
 Geactiveerde proteïne C resistentie positief

E Factor II / prothrombine⁴ (g.20210G>A) **F2**
 < 55 jaar met thrombotisch proces
 Familiale anamnese van recidiverende thrombosen
 Diffuse intravasculaire stolling

E Ziekte van Von Willebrand **VWF**

Andere

.....

.....

.....

Legende

- E** 2 x 5 ml EDTA (neonaten 2 ml)
- H** 1 x 5 ml Na-Heparine (neonaten 2 ml)
- W** Wenkbrauwhaar (2 microtubes met elk 5 wenkbrauwharen)
- 3** Trio-analyse (materiaal van index en ouders vereist)
- IC** Toestemmingsformulier vereist: zie volgende bladzijde of www.genetica-antwerpen.be
- V** Testspecifieke vragenlijst: zie www.genetica-antwerpen.be

- 1 Samenstelling genenpanel: zie www.genetica-antwerpen.be
- 2 HFE test voldoet aan diagnosereg (KB 10-11-2012, artikel 33: verstrekking 565316-565320).
- 3 FVL test voldoet aan diagnosereg (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekking 587016-587020).
- 4 F2 test voldoet aan diagnosereg (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekking 587031-587042).
- 5 Inclusiecriteria: zie https://www.college-genetics.be/nl/voor-de-professionele/good-practice-et-richtlijnen-voor-beroepsbeoefenaars/richtlijnen.html
- * Labogids: www.genetica-antwerpen.be

Betreft: genetisch onderzoek door middel van exoom- of genoomsequenering om genetische fouten (mutaties) op te sporen.

TOESTEMMINGSFORMULIER

B300201316250 – versie september 2023

Men heeft mij uitgelegd en ik heb begrepen dat :

1. Er verder genetisch onderzoek wordt voorgesteld naar de oorzaak van een genetische aandoening.
 namelijk (aandoening)
 bij mijzelf (naam) geboortedatum
OF
 bij mijn kind (naam) geboortedatum
2. Hiervoor een groot aantal of alle genen zullen onderzocht worden.
3. Deze gegevens geanalyseerd zullen worden om de oorzaak van de aandoening te achterhalen.
4. De arts de resultaten van deze analyse met mij zal bespreken. Ook resultaten van een eventueel vervolgonderzoek die van klinisch belang zijn, zullen met mij worden besproken.
5. Het mogelijk is dat dit onderzoek op korte termijn geen verklaring oplevert voor mijn/mijn kind zijn/haar aandoening. Gezien de kennis over genetische aandoeningen steeds toeneemt, kan ik in de toekomst opnieuw contact opnemen met mijn arts om te informeren of er nieuwe inzichten zijn die de resultaten van deze analyse kunnen beïnvloeden.
6. Ik zal geïnformeerd worden wanneer bij toeval een ernstige erfelijke aandoening wordt vastgesteld waarvoor medische behandeling en/of preventie mogelijk zijn of dragerschap van een aandoening met minstens 25% risico voor de nakomelingen.
7. Ik niet geïnformeerd zal worden wanneer bij toeval een ernstige erfelijke aandoening wordt vastgesteld waarvoor op dit moment geen medische behandeling en/of preventie beschikbaar zijn.
8. Dit onderzoek dragerschap van andere genetische aandoeningen niet uitsluit.
9. Alle gegevens bekomen uit dit onderzoek strikt confidentieel worden behandeld.
10. Deze DNA-gegevens (DNA-sequenties) bewaard worden in een beveiligde databank.
11. Mijn/mijn kind zijn/haar DNA-staal, DNA-sequenties of klinische gegevens voor onderzoeksdoeleinden kunnen aangewend worden, maar dat dit steeds gepseudonimiseerd gebeurt.
12. Mijn/mijn kind zijn/haar DNA-staal, DNA-sequenties of klinische gegevens uitgewisseld kunnen worden met andere genetische centra in het kader van gericht onderzoek bij mijn familieleden.
13. Mijn/mijn kind zijn/haar gegevens op een gepseudonimiseerde (gecodeerde) wijze kunnen ingevoerd worden in een internationale databank die door geregistreerde onderzoekers kan geraadpleegd worden voor niet-commercieel gebruik en/of medisch-wetenschappelijk onderzoek.
14. Ik op om het even welk ogenblik kan beslissen om niet meer aan dit onderzoek mee te werken. Er zullen dan geen nieuwe gegevens meer gegenereerd worden op basis van mijn/mijn kind zijn/haar DNA-staal of DNA-sequenties.
15. Ik voor alle verdere vragen steeds terecht kan bij een arts van het Centrum Medische Genetica in het Universitair Ziekenhuis Antwerpen.

Ik geef toestemming tot genetisch onderzoek door middel van exoom- of genoomsequenering:

bij mijzelf: JA 0 NEEN 0 bij mijn kind: JA 0 NEEN 0

Naam: Datum:

Handtekening:

Naam van arts en datum van ondertekening:

Handtekening van de arts die om toestemming vraagt: