



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, 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.

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
<b>INWENDIGE GENEESKUNDE EN METABOLE AFWIJINGEN</b>		
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
<b>FAMILIALE KANKERSYNDROMEN EN KANKER-GERELATEERDE SYNDROMEN</b>		
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
  - ☞☞☞ bloedstaal of DNA wordt doorgestuurd naar elders
  - ☎☎ staal van beide ouders toevoegen
  - ☎ vers bloedstaal vereist
  - ⊕ bloed, citraat, 2,5-5 mL tube
  - ⊕⊕ bloed, heparine, 10 mL tube
  - ⊕⊕⊕ bloed, EDTA, 10 mL tube

Indicatie:	BLOED	WANG-SLIJMVLIES
<b>NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN</b>		
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 <sup>Leu</sup> 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	☐ ⊕
<b>CARDIOLOGIE</b>		
Brugada syndroom ☎	485	☐ ⊕
Familiale hypertrofe cardiomyopathie (HCM) ☎	486	☐ ⊕
Familiale gedilateerde cardiomyopathie (DCM) ☎	487	☐ ⊕
Lang QT syndromen ☎	488	☐ ⊕
Andere: _____	489	☐ ⊕
<b>FARMACOGENETISCHE BEPALINGEN</b>		
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	☐ ⊕
<b>ANDERE</b>		
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 staal van ouders nodig)	582	☐ ⊕ 584 ☐

**Aanvraag voor andere indicatie en/of op niet voorziene staal-soort (andere dan bloed, wangslimvlies, tumorweefsel)**

Enkel na overleg met het laboratorium (specifieer staal-soort: \_\_\_\_\_)☎ 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 staal-soort: \_\_\_\_\_) 595 ☐