



**Per persoon moet één aanvraagformulier worden ingevuld.**

Volgens de bepalingen van Artikel 33 van de nomenclatuur mag de uitvoerende arts de meest aangewezen verstrekkingen uitvoeren of de uitvoering van de voorgeschreven verstrekkingen volledig weigeren.

Gelieve de stalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen 72u na afname in het laboratorium af te leveren. Om de kwaliteit te garanderen moeten alle stalen duidelijk geïdentificeerd zijn, met vermelding van naam, voornaam en geboortedatum op de tube(s) en het aanvraagformulier. Voor aanvraagformulieren, info over specifieke testen en instructies i.v.m. staalafname en transport van specifieke weefsels: <https://laboboeken.nexuzhealth.com/pboek/internet/GHB>

Datum afname: ...../...../..... Uur: .....

Gelieve de staalsoort te specificeren indien anders dan bloed: .....

**Identificatie patiënt**

Naam: .....  
 Voornaam: .....  
 Geboortedatum: ...../...../..... Geslacht: M/V  
 Adres: .....  
 .....  
 Mutualiteit: ..... Lidnr: .....  
 Rijksregisternummer: .....  
 Gehospitaliseerd? JA/NEE

**Identificatie aanvrager**

Naam en voornaam: .....  
 RIZIV-nr.: .....  
 Ziekenhuis: .....  
 Adres: .....  
 .....  
 Handtekening: .....  
 Kopie naar: .....  
 .....

- Kruis aan indien het administratieve geslacht van de patiënt verschillend is van het geslacht waarmee de patiënt geboren is.
- Kruis aan indien de patiënt ooit een niet-autologe beenmergtransplantatie onderging.

**Indicatie/Vraagstelling (verplicht in te vullen of via de specifieke formulieren - zie labogids)**

Diagnostisch onderzoek<sup>1</sup>

- Bevestigen of uitsluiten van een klinische diagnose bij indexpatiënt
- Analyse bij gezonde ouder van indexpatiënt voor diagnostische doeleinden (trio analyse)<sup>4</sup>
- Segregatie-analyse van een VUS<sup>5</sup> bij familielid van indexpatiënt<sup>4</sup>
- Bevestiging diagnostisch resultaat op nieuw (onafhankelijk) staal

Dragerschapsonderzoek<sup>2</sup>

- Preconceptionele screening (consanguïteit: ja/nee)
- Gameetdonor
- Gericht onderzoek naar specifieke (familiale) mutatie of chromosomale afwijking<sup>4</sup> (cave: heparine bloed indien karyotypering vereist!)
- Wegens dragerschap bij partner (autosomaal recessieve aandoening)<sup>4</sup>

Predictief (presymptomatisch onderzoek)<sup>3</sup>

- Goedkeuring klinisch geneticus: ja/nee  
 Naam: .....

Andere of bijkomende vraagstelling

- Stockeren van DNA (EDTA bloed)
- Aanleggen van fibroblastenkweek na huidbiopt
- Aanleggen van EBV cellijn (4x citraat 2.5-5ml)
- RNA onderzoek voor nazicht splice variant  
 Specifieer gen:.....
- Andere: .....

**Klinische gegevens en indicatie (verplicht in te vullen of via de specifieke formulieren - zie labogids)**

<input type="checkbox"/> Symptomatisch	<input type="checkbox"/> Asymptomatisch	<input type="checkbox"/> Klinische status (nog) niet gekend	<input type="checkbox"/> Dringend i.k.v. keuze therapie: specificeer
.....			
.....			
.....			

**Informatie over aangetast familielid of indexpatiënt (gelieve een stamboom bij te voegen)**

Naam: .....  
 Geboortedatum: ...../...../.....  
 Gendefect in de familie: .....  
 .....  
 Relatie tot dit aangetast familielid of indexpatiënt:  
 .....  
 Genetisch centrum waar onderzoek gebeurde:  
 .....

**STAMBOOM**

Indien het origineel verslag niet beschikbaar is in KWS, gelieve een kopie van het verslag mee te geven met het staal of op te sturen naar [stalenreceptieCME@uzleuven.be](mailto:stalenreceptieCME@uzleuven.be)

- man / vrouw / geslacht onbekend
- drager / draagster
- aangestaste man / vrouw
- overleden man / vrouw
- consanguïteit

**Legende indicatie/vraagstelling:**

- <sup>1</sup> Onderzoek dat gericht is op het al dan niet stellen van een genetische diagnose bij een symptomatische indexpatiënt.
- <sup>2</sup> Onderzoek dat gericht is op het vaststellen van dragerschap voor een autosomaal recessieve, X-gebonden of gebalancerde chromosomale aandoening bij een gezond individu.
- <sup>3</sup> Onderzoek dat gericht is op het vaststellen van een genetische aandoening bij een gezond individu die nog geen symptomen vertoont (dus in een presymptomatisch stadium). Hiervoor moet een specifieke procedure gevolgd worden en derhalve kan dit onderzoek maar uitgevoerd worden na goedkeuring door een klinisch geneticus. Gelieve 2 afzonderlijke EDTA tubes af te nemen
- <sup>4</sup> Gelieve in de rubriek "Relevante informatie over familielid" duidelijk te maken wie de indexpatiënt is, over welke genetische afwijking het gaat, waar het werd vastgesteld, etc...
- <sup>5</sup> VUS: variant van ongekende betekenis, klasse 3 variant

**Legende**

Bloed, EDTA, 5-10 ml tube (indien meerdere testen aangeduid, is 1 tube van 10 ml voldoende)

Bloed, heparine, 5-10 ml tube

Labogids: <https://laboboeken.nexuzhealth.com/pboek/internet/GHB>

Uitgebreid aanvraagformulier (verplicht in te vullen - beschikbaar in labogids)  
!! Staal binnen 24u na afname bezorgen – op kamertemperatuur

\* De aanvragende arts verklaart dat aan de diagnoseregels voor deze test is voldaan.

**Ontwikkelingsstoornissen**

- Conventioneel cytogenetisch onderzoek (karyotypering/FISH)
- Moleculaire karyotypering (array, CGH)
- Angelman syndroom (methylatie 15q11-15)
- Beckwith-Wiedemann syndroom (methylatie 11p15)
- Bloom syndroom (sister chromatid exchange analyse)
- Congenital Disorders of Glycosylation (CDG)
- DiGeorge/Velocardiofaciaal syndroom (22q11 deletie)
- Down syndroom (Trisomie 21)
- Fanconi anemie (chromosomale breukanalyse)
- Fragiele X syndroom (*FMR1*)
- Klinefelter syndroom
- Prader-Willi syndroom (methylatie 15q11q13)
- Rasopathie (Noonan, Costello, NSML, NS/LAH, Cardiofaciocutaan en CBL syndroom)
- Rett syndroom (*MECP2*)
- Silver-Russell syndroom (methylatie 11p15)
- Turner syndroom
- Uniparentale disomie (UPD) (*Ook EDTA tube van beide ouders gewenst*)
- X-inactivatie
- Ziekte van Hirschsprung

**Inwendige geneeskunde en metabole afwijkingen**

**Genetische bloed- en vaatziekten**

- Factor II, prothrombine (FII, 20210G>A) \*
- Factor V Leiden (FV, R506Q) \*
- Hemofilie A (Factor VIII deficiëntie)
- Hemofilie B (Factor IX deficiëntie)
- Rendu-Osler-Weber (ROW) (genpanel)
- Sikkkelcelanemie
- Thalassemie (genpanel)
- Trombose-hemostase (genpanel)

**Genetische bot- en kraakbeenziekten en groeistoornissen**

- Achondroplasia, hypochondroplasia, thanatofore dysplasia
- Bot- en kraakbeenziekten (genpanel) (incl. Stickler, OI, craniosynostose)
- Geïsoleerde (niet-syndromale) kleine gestalte (genpanel)

**Genetische endocriene ziekten**

- Calciumfosfaatstoornissen (genpanel)
- Dyslipidemie (genpanel)
- Familiale hypercholesterolemie (genpanel)
- Lipodystrofie (genpanel)

**Genetische hartziekten**

- Cardiomyopathieën en hartritmestoornissen (genpanel)
- Congenitale hartafwijkingen (genpanel)
- Transthyretine amyloïdose (*TTR*)

**Genetische huidziekten**

- Huidziekten (genpanel)

**Genetische immuunziekten**

- Monogenetische lupus (genpanel)
- Primaire immuundeficiënties (genpanel)

**Genetische lever- en pancreasziekten**

- α1-antitrypsine deficiëntie
- CFTR-gerelateerde pancreatitis (etniciteit:.....)
- Gilbert syndroom (*UGT1A1*)
- Hereditaire hemochromatose (*HFE1*)

**Genetische longziekten**

- Childhood Interstitial Lung Disease (chILD) (genpanel)
- Mucoviscidose
  - Frequentie mutaties van West-Europese oorsprong (eerstelijnsonderzoek) etniciteit:.....
  - Volledig nazicht *CFTR* gen
- Longfibrose (genpanel)
- Primaire ciliaire dyskinesie (genpanel)
- Pulmonale arteriële hypertensie (genpanel)

**Genetische nierziekten**

- Nefropathie-gerelateerde SNPs in het *APOL1* gen
- Nierziekten (genpanel)
- Renale ontwikkelingsstoornis - *MODY5* (*HNF1B*)

**Neurologische en neuromusculaire aandoeningen**

- Alzheimer dementie
  - APOE*
  - APP, PSEN1, PSEN2*
- Amyotrofe laterale sclerose/Frontotemporale dementie
  - C9ORF72*
  - SOD1, FUS, TARDBP*
  - GRN/MAPT*
  - Specifieer: .....

**Ataxie**

- Spinocerebellaire ataxie (*SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7*)
- Friedreich ataxie
- Episodische ataxie 2 (*CACNA1A*)
- Fragile X Tremor Ataxia Syndrome (*FXTAS*)
- Cerebellaire ataxie met Neuropathie en Vestibulaire Areflexie Syndroom (*CANVAS, RFC1*) (*2x 10 ml EDTA*)
- Ataxie (genpanel)

**Dystonie**

- DYT1* (*TORA1*)
- Dystonie (genpanel)

**Erfelijke neuropathie**

- Charcot-Marie-Tooth type 1 (*CMT1A, PMP22 duplicatie*)
- Hereditaire drukneuropathie (*HNPP, PMP22 deletie*)
- Perifere neuropathieën (genpanel)

**Erfelijke spierziekten**

- Duchenne/Becker spierdystrofie (del/dup analyse)
- Spinale Musculaire Atrofie (*SMA, SMN1*)  
WERDNIG-HOFFMAN, KUGELBERG-WELANDER SYNDROOM
- Facio-scapulo-humerale dystrofie (*FSHD1, D4Z4*) (*2x 10 ml EDTA*)
- Myotone dystrofie type 1 (Ziekte van Steinert, *DMPK*)
- Oculopharyngeale musculaire dystrofie
- Neuromusculaire aandoeningen (myopathieën, periodieke paralyse en ionkanaal spierziekten, musculaire dystrofie, rhabdomyolyse, congenitale myasthenieën en maligne hyperthermie) (genpanel)

**Hereditaire Spastische paraparese**

- Spastine (*SPG4*)
- Hereditaire spastische paraparese (genpanel)
- Familiale hemiplegie migraine (genpanel)
- Huntington, ziekte van
- Kennedy, ziekte van (spinulbaire spieratrofie)
- Parkinson & parkinsonisme (genpanel)

**Farmacogenetische bepalingen**

- Fluoro-uracil toxiciteit (*DPYD*)
- Thiopurine S-methyltransferase deficiëntie (*TPMT*)
- UGT1A1* deficiëntie

**Reproductie**

- PGT voorbereiding:  
specifieer:.....
- Stoornissen in de geslachtsontwikkeling (DSD) (genpanel)
- Hypogonadotroop hypogonadisme (genpanel)
- Oocyte/zygote/embryo maturation arrest (OZEMA) (genpanel)
- Prematuur ovarieel falen/polycysteus ovarium syndroom (genpanel)
- Sperm defects (genpanel)
- Zygositeit

**Genetische analyses extern uitgevoerd**

Voor sommige genetische testen berust het CME op de expertise van andere genetische centra. Informatie over deze testen kan u terugvinden in onze labogids: <https://laboboeken.nexuzhealth.com/pboek/internet/GHB>  
Indien u de gevraagde analyse niet in onze labogids terugvindt, kan u de databank van Sciensano raadplegen: <https://gentest.healthdata.be/>  
(Opgelet: voor bepaalde uitbestede analyses is een klinische vragenlijst vereist)

- Specifieer analyse:  
.....  
.....  
.....

Voor testen die niet in ons centrum worden uitgevoerd, zal het bloedstaal onmiddellijk naar een ander genetisch centrum worden gestuurd. Er zal dus geen gestockeerd DNA beschikbaar zijn voor eventueel later onderzoek. Indien u toch DNA wenst te stockeren, gelieve onderstaande vakje aan te vinken.

- Stockeren DNA (EDTA bloedstaal- enkel indien nuttig)