

Prenataal onderzoek

Genoomwijde deletie- en duplicatieanalyse (shallow whole genome sequencing)

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

(E) Moeder: begeleidend aan prenataal staal (apart aanvraagformulier) QFMAT

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) Moeder: begeleidend aan miskraam (apart aanvraagformulier) MACON

Genoomwijde deletie- en duplicatieanalyse

(E) Shallow whole genome sequencing (SWGS) SWGS

(E) Ouder: begeleidend aan postnataal staal SWGSF

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) Hypertriglyceridemie (panel¹) DYSLIP

(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 (schrapen 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) Multipele endocriene neoplasie type 1 MEN1

(E) Fluoro-uracil toxiciteit DPYD

(E) UGT1A1 deficiëntie UGT1A1

Andere

Groeiretardatie /ботаandoeningen

(E) Achondroplasie ACH

(E) Hypochondroplasie HCH

(E) Thanatofore dysplasie TD

(E V) Multipele 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 IC 3) Epilepsie en ontwikkelingsachterstand (panel¹) WESPE

(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-pallidolusyan 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 (panel incl. PMP22 deletie/duplicatie¹) 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) 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) WESHL

GJB2/GJB6 reeds onderzocht: ja neen

Stollingsproblemen

(E) Factor V Leiden³ (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

Fertiliteitsproblemen

(E) Infertiliteit bij: ○ Vrouw ○ Man Specificeer:

CF-dragerschapsonderzoek CF

Etnische afkomst:

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

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

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: verstreking 565316-565320).
- 3 FVL test voldoet aan diagnosereg (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstreking 587016-587020).
- 4 F2 test voldoet aan diagnosereg (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstreking 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 genoomsequencing 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 genoomsequencing:

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: