

## Aanvraagformulier voor genetisch onderzoek

> Per patiënt een afzonderlijk aanvraagformulier (en indien vereist een testspecifieke vragenlijst) volledig invullen.

> Voor 'genetisch onderzoek naar verworven aandoeningen' en 'prenataal onderzoek op maternaal bloed' zijn specifieke aanvraagformulieren voorhanden.

### GEGEVENS PATIENT (volledig invullen of sticker)

Naam: .....  
 Voornaam: .....  
 Geboortedatum: ..... / ..... / ..... **Geslacht: M / V**  
 Adres: .....  
 Mutualiteit: .....  
 KG1-KG2: ..... / ..... Lidnummer: .....  
 Rijksregisternr. (INSZ): .....  
 Indien gehospitaliseerd: afd. ....  
 Opnamedatum: ..... / ..... / ..... ZH/Instelling: .....

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:** ..... **materiaal type:** .....

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.

### VRAAGSTELLING

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Diagnostisch onderzoek   | <input type="checkbox"/> DNA stockage<br>(2 x 5 ml EDTA, 2 ml bij neonaten)                 |
| <input type="checkbox"/> Dragerschapsonderzoek  | <input type="checkbox"/> Aanleggen EBV-cel lijn ☎<br>(10 ml heparine, 2 ml bij neonaten)    |
| <input type="checkbox"/> Miskraamonderzoek <input type="checkbox"/> G <input type="checkbox"/> P <input type="checkbox"/> A<br><input type="checkbox"/> eenling <input type="checkbox"/> meerling<br>zwangerschapsduur: ..... weken                                     | <input type="checkbox"/> Fibroblastenkweek ☎ (biopt in<br>steriele fysiologische oplossing) |
| <input type="checkbox"/> Prenataal onderzoek <input type="checkbox"/> G <input type="checkbox"/> P <input type="checkbox"/> A<br><input type="checkbox"/> eenling <input type="checkbox"/> meerling<br>zwangerschapsduur: ..... weken<br>(vruchtwater / chorionvlokken) | <input type="checkbox"/> Research   |
| <input type="checkbox"/> Presymptomatisch onderzoek<br>(enkel via geneticus)  | <input type="checkbox"/> <b>DRINGEND omwille van</b><br>.....<br>.....<br>.....             |

### FAMILIEGEGEVENS

#### Stamboom verplicht bijsluiten.

Familielid reeds genetisch onderzocht? **ja / neen**

**Indien ja:** Naam: .....

Voornaam: .....

Geboortedatum: ..... / ..... / .....

Relatie: .....

Dossiernummer (indien gekend): .....

**Waar?** .....

**Gendefect:** Gen: .....

Mutatie: .....

### KLINISCHE GEGEVENS EN INDICATIE

Specificeer hier en duid de uit te voeren onderzoeken aan op ommezijde. Klinisch verslag / echoverslag als bijlage: **ja / neen**

.....  
 .....  
 .....  
 .....  
 .....

### IN TE VULLEN DOOR HET LABORATORIUM

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

**Prenataal onderzoek**

**Moleculaire karyotypering (SNP micro-array)**

- Prenataal weefsel (inclusief QF-PCR 21,18,13,X,Y) (E-bloed ouders nodig)
- E** Ouder: begeleidend aan prenataal staal (apart aanvraagformulier)

**DNA onderzoek**

- Prenataal weefsel (E-bloed moeder nodig)  
Specificeer aandoening: .....
- E** Moeder: uitsluiten maternale bijmenging (apart aanvraagformulier)

**Karyotypering / FISH onderzoek**

- H** Fertiliteitsprobleem (zie ook specifieke rubrieken hieronder voor CFTR/ FMR1/ MTHFR/ AZF)
- H** Opsporen gebalanceerde chromosoomherschikking: .....  
  - Familiaal
  - Ouders: bij afwijkend miskraam- of prenataal staal (enkel op verzoek genetica)
- H** Ouders: voorbereidend aan PGD (oppuntstelling FISH probes)
- H** Vermoeden chromosoomafwijking bij pasgeborene: .....
- H** Vermoeden geslachtschromosoomafwijking: .....
- E** **H** Andere indicatie: .....

**DNA onderzoek**

**Miskraamonderzoek**

- Aneuploidie screening op miskraamweefsel (E-bloed moeder nodig)
- E** Moeder: uitsluiten maternale bijmenging (apart aanvraagformulier)

**Moleculaire karyotypering (SNP micro-array)**

- E** Patiënt (voor aanvullende testen: zie ook *andere specifieke rubrieken*)
- E** Gezonde ouder (apart aanvraagformulier)
- E** Familiaal voorkomende CNV<sup>2</sup>

**Diversen**

- E** Mucoviscidose **CFTR**  
Etnische afkomst: .....
- E** Hereditaire pancreatitis (CFTR related) **CFTR**
- E** Canavan, ziekte van **ASPA**
- E** Familiale dysautonomia **IKBKAP**
- E** Fanconi anemie type C **FANCC**
- E** Tay-Sachs, ziekte van **HEXA**
- E** Hemochromatose<sup>4</sup> **HFE**  
  - Verhoogde ferritineconcentratie: .....
  - Verhoogde transferrine-ijzersaturatie (>45%): .....
  - Familiaal voorkomen van hemochromatose
- E** 21-Hydroxylase deficiëntie (CAH) (E-bloed ouders nodig) **CYP21A2**
- E** Adams-Oliver syndroom (AOS)  
Specificeer overerving: .....  
  - AOS paneel<sup>1a</sup>  AOS specifieke mutatie<sup>2</sup>
- E** CPT2 deficiëntie **CPT2**
- E** Clouston syndroom **GJB6**
- E** Glaucoma type 3 **CYP1B1**
- E** Parietal foramina (PFM)  
  - PFM1 **MSX2**
  - PFM2 **ALX4**
- E** Witkop syndroom **MSX1**

**Cardiogenetische aandoeningen**

- E** Thoracaal aorta aneurysma en dissectie (TAAD)  
Specificeer aandoening: .....  
  - TAAD paneel<sup>1a,1b</sup>  TAAD specifieke mutatie<sup>1b,2</sup>
- E** Primaire elektrische aandoeningen (PED)  
Specificeer aandoening: .....  
  - PED paneel<sup>1a</sup>  PED specifieke mutatie<sup>2</sup>
- E** Cardiomyopathie (CM)  
Specificeer aandoening: .....  
  - CM paneel<sup>1a</sup>  CM specifieke mutatie<sup>2</sup>

**Diabetes**

- E** Mitochondriaal **tRNA<sup>Leu</sup> 3243A>G**
- E** MODY / Neonatale diabetes / Hyperinsulinisme / RCAD  
Specificeer aandoening: .....  
  - MODY paneel<sup>1a,1b</sup>  MODY specifieke mutatie<sup>1b,2</sup>

**Erfelijke tumoren**

- E** Borst-/ovariumcarcinoom  
  - BRCA HC paneel<sup>1a,1b,3</sup>  BRCA HC specifieke mutatie<sup>1b,2,3</sup>
- T** Ovariumcarcinoom (terugbetaling Olaparib/PARP-inhibitor)<sup>9</sup>  
  - BRCA tumor paneel **T**<sup>8</sup> en BRCA HC (Hereditary Cancer) paneel **E**<sup>1a,1b,3</sup>
- E** Multipelle endocriene neoplasie type 1 **MEN1**

**Fertiliteitsproblemen**

- E** CF-dragerschapsonderzoek (incl. CBAVD) **CFTR**  
Etnische afkomst: .....
- E** FMR1-dragerschapsonderzoek (incl. POF) **FMR1**
- E** Herhaald miskraam **MTHFR, c.677C>T**
- E** Microdeleties Y-chromosoom **AZF<sub>a,b,c</sub>**

**Legende**

- E** 2 x 5 ml EDTA (neonaten 2 ml)
- H** 1 x 5 ml Na-Heparine (neonaten 2 ml)
- T** Tumorweefsel (paraffineblok)

- 1a Samenstelling genpanel: zie [www.genetica-antwerpen.be](http://www.genetica-antwerpen.be)
- 1b Testspecifieke vragenlijst: zie [www.genetica-antwerpen.be](http://www.genetica-antwerpen.be)
- 1c Toestemmingsformulier: zie [www.genetica-antwerpen.be](http://www.genetica-antwerpen.be)
- 1d Enkel trio-analyse; bloed ouders vereist
- 2 Indien familiaal, gendefect specificeren op omzeggende: zie 'Familiegegevens'
- 3 Genetische raadpleging aangewezen.
- 4 HFE test voldoet aan diagnoseregulering (KB 10-11-2012, artikel 33: verstreking 565316-565320).

**Groeiretardatie / botaandoeningen**

- E** Achondroplasia **FGFR3**
- E** Craniosynostose **FGFR1/FGFR2/FGFR3**  
Specificeer aandoening: .....
- E** Hypochondroplasia **FGFR3**
- E** Thanatofore dysplasia **FGFR3**
- E** COL2A1 aandoeningen (Stickler type I, SEDC, ...) **COL2A1**  
Specificeer aandoening: .....
- E** Hypofosfatemie, X-gebonden **PHEX**
- E** Multipelle osteochondromen (exostosen)  
  - EXT paneel<sup>1a,1b</sup>  EXT specifieke mutatie<sup>1b,2</sup>
- E** Leri-Weil dyschondrosteosis/idiopathische kleine gestalte **SHOX**
- E** Vitamine D resistente rachitis **VDR**
- E** Genpanel kleine gestalte <sup>1a, 1b</sup> **SHOX** reeds onderzocht:  ja  neen<sup>7</sup>

**Mentale retardatie / congenitale afwijkingen**

- E** Moleculaire karyotypering **SNP micro-array**
- E** Angelman syndroom **methylatie chr 15**
- E** Methyleringsonderzoek **UBE3A**
- E** Mutatieonderzoek UBE3A gen **FMR1**
- E** Fragiele-X syndroom **TCF4**
- E** Pitt-Hopkins syndroom **methylatie chr 15**
- E** Prader-Willi syndroom **MECP2**
- E** Rett syndroom **DHCR7**
- E** Smith-Lemli-Opitz syndroom
- E** Genpanel verstandelijke beperking <sup>1a, 1c, 1d</sup>  
  - Patiënt
  - Gezonde ouder (apart aanvraagformulier)

**Neurologische aandoeningen**

- E** Alpers-Huttenlocher syndroom **POLG**
- E** Ataxie-neuropathiespectrum aandoeningen **POLG**
- E** Charcot-Marie-Tooth type 1 (CMT1) **PMP22**
- E** PMP22 duplicatie  Mutatieonderzoek PMP22 gen **GJB1**
- E** Charcot-Marie-Tooth, Intermediaire, X-geb. (CMTX1) **PMP22**
- E** Dejerine-Sottas neuropathie (CMT3)  Mutatieonderzoek PMP22 gen **ATN1**
- E** PMP22 duplicatie  Mutatieonderzoek PMP22 gen **SCN1A**
- E** Dentatorubro-pallidolusian atrofie (DRPLA) **SCN1A**
- E** Dravet syndroom, ernstige myoclonie infantiele epilepsie (SMEI) **PMP22**
- E** Epilepsie geassocieerd met koortsstuipen (GEFS+) **PMP22**
- E** Erfelijke drukneuropathie (HNPP)  Mutatieonderzoek PMP22 gen **SPAST**
- E** PMP22 deletie  Mutatieonderzoek PMP22 gen **HTT**
- E** Hereditaire spastische paraplegie, SPAST-geassocieerde (SPG4) **AR**
- E** Huntington, ziekte van **CLN6**
- E** Kennedy, ziekte van (SMB) **POLG**
- E** Neuronale ceroid lipofuscinose, type 6 **Twinkle/C10ORF2/PEO1**
- E** Progressieve externe oftalmoplegie (PEO) **POLG**
- E** Autosomaal dominant (PEOA1) **ATXN1/ATXN2/ATXN3/CACNA1A/ATXN7**
- E** Autosomaal dominant (PEOA3) **POLG**
- E** Autosomaal recessief (PEOB) **ATXN8/ATXN10/PPP2R2B/TBP**
- E** Spinocerebellaire ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 7) **TBP**
- E** Spinocerebellaire ataxie Plus (SCA8, 10, 12, 17) **SMN1**
- E** SCA17
- E** Spinale spieratrofie (SMA)
- Etnische afkomst: .....
- E** Torsie dystonie, vroege onset **DYT1**

**Slechthorendheid**

- E** Congenitaal, niet-syndromaal **GJB2/GJB6 deleties**
- E** Cochleo-vestibulaire dysfunctie (DFNA9) **COCH**
- E** Aminoglycoside geïnduceerde slechthorendheid **12S rRNA, 1555A>G**
- E** Doofheidspanel  
  - Niet-syndromaal paneel<sup>1a,1b</sup> **GJB2/GJB6** reeds onderzocht:  ja  neen<sup>7</sup>
  - Syndromaal paneel<sup>1a,1b</sup> Specificeer aandoening: .....
  - Specifieke mutatie<sup>1b,2</sup>

**Spieraandoeningen**

- E** Duchenne/Becker spierdystrofie<sup>1b</sup> **dystrofine**
- E** Myotone dystrofie 1 / ziekte van Steinert **DMPK**
- E** Myotone dystrofie 2 / PROMM **ZNF9**
- E** Limb girdle spierdystrofie type 2C (LGMD2C) **y-sarcoglycaan**
- E** Nonaka / Inclusion body myopathie 2 **GNE**

**Stollingsproblemen**

- E** Factor V Leiden<sup>5</sup> **F5, p.R506Q**
- E** Geactiveerde proteïne C resistentie positief
- E** Factor II / prothrombine<sup>6</sup> **F2, g.20210G>A**  
  - < 55 jaar met thrombotisch proces
  - Familiale anamnese van recidiverende thrombosen
  - Diffuse intravasculaire stolling
- E** MTHFR **MTHFR, c.677C>T**
- E** Ziekte van Von Willebrand **VWD**

**Andere**

- .....
- .....

- 5 FVL test voldoet aan diagnoseregulering (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstreking 587016-587020).
- 6 F2 test voldoet aan diagnoseregulering (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstreking 587031-587042).
- 7 Indien neen, zal eerst dit gen onderzocht worden.
- 8 Analyse uitgevoerd in labo Pathologie, UZA (zie <http://labogidsintpa/>)
- 9 Analyse bij voorkeur op tumormateriaal en EDTA-bloed