

**AANVRAAGFORMULIER POSTNATAAL GENETISCH ONDERZOEK  
 VOOR CONSTITUTIONELE (AANGEBOREN) AANDOENINGEN**

IDENTIFICATIE PATIËNT (afzonderlijk formulier per patiënt vereist)	IDENTIFICATIE AANVRAGER
Naam en voornaam: ..... Geboortedatum: ..... Geslacht: <b>M / V</b> Etnische afkomst: ..... Adres: ..... Naam ziekteverzekering: ..... Lidnummer: ..... KG1/KG2: ...../..... <b>Indien patiënt gehospitaliseerd:</b> Erkenningsnummer ziekenhuis : ..... Hospitalisatiedienst : ..... Hospitalisatiedatum : .....	Naam en voornaam: ..... RIZIV-nummer: ..... Adres / afdeling / telefoon / fax: ..... ..... ..... <b>Handtekening</b> Kopie resultaat naar: ..... ..... (adres)

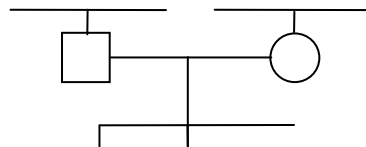
**AANVRAAGDATUM:** .....  
**DATUM AFNAME:** ...../...../....., uur: ..... **AFNAME DOOR:** .....of  **STAAL REEDS IN LABORATORIUM**  
**TYPE LICHAAMSMATERIAAL:**  bloed  wangbrush  huidbiopt  andere:.....  
 Gelieve de stalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen 24-48u na afname aan het laboratorium te bezorgen.  
 Gelieve elk staal te voorzien van de volledige naam en geboortedatum van de patiënt.  
 Verstuur naar: UZ Gent, Medisch onderzoeksgebouw-Stalen Medische Genetica, De Pintelaan 185, 9000 Gent.  
 Meer informatie over afname, bewaren en transport van specifieke weefsels en over de specifieke testen: <http://medgen.ugent.be>

**INDICATIE / VRAAGSTELLING**  
 bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose  
 dragerschaponderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (\*)  
      familiaal risico  partner drager  consanguïniteit met partner  gameetdonor  andere: .....  
 predictief onderzoek (\*) (enkel na consultatie in genetisch centrum; twee onafhankelijke stalen vereist)  
 ander gericht mutatie-onderzoek (\*)  
      nazicht of mutatie bij kind *de novo* is  onderzoek segregatie mutatie/variant in de familie  bevestiging resultaat op onafhankelijk staal  
 ouder van kind/foetus met chromosoomafwijking  
 wetenschappelijke doeleinden: .....  
 stockeren DNA (EDTA-bloed)  aanleg EBV-cel lijn (natrium-heparine bloed)  aanleg fibroblastencultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)  
 (\*) vul "relevante informatie over familieleden" in – omcirkel het gen in de lijst op de keerzijde

**KLINISCHE INFORMATIE (verplicht)** (Artikel 33, K.B. 10.11.2012 - in werking 1.1.2013, betreffende de nomenclatuur van de geneeskundige verstrekkingen: elke aanvraag wordt gevalideerd door een erkend klinisch geneticus)  
 .....  
 .....  
 .....  
 klinisch verslag / checklist in bijlage

**RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN**

<input type="checkbox"/> ouders consanguïen <input type="checkbox"/> partner reeds genetisch onderzocht naam en geboortedatum partner: ..... resultaat: ..... <input type="checkbox"/> familielid (-leden) reeds genetisch onderzocht : naam en geboortedatum indexpatiënt familie: ..... relatie met indexpatiënt: ..... gendefect in de familie: ..... genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: .....	<table border="0"> <tr> <td><input type="checkbox"/> <input type="circle"/> <input type="diamond"/></td> <td>man / vrouw / geslacht onbekend</td> <td><input type="square"/> <input type="circle"/></td> <td>aangetaste man /vrouw</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> <input type="circle"/></td> <td>overleden man / vrouw</td> <td><input type="square"/> <input type="circle"/></td> <td>drager / draagster</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td><input type="square"/> <input type="circle"/></td> <td>consanguïniteit</td> </tr> </table>	<input type="checkbox"/> <input type="circle"/> <input type="diamond"/>	man / vrouw / geslacht onbekend	<input type="square"/> <input type="circle"/>	aangetaste man /vrouw	<input type="checkbox"/> <input type="circle"/>	overleden man / vrouw	<input type="square"/> <input type="circle"/>	drager / draagster			<input type="square"/> <input type="circle"/>	consanguïniteit
<input type="checkbox"/> <input type="circle"/> <input type="diamond"/>	man / vrouw / geslacht onbekend	<input type="square"/> <input type="circle"/>	aangetaste man /vrouw										
<input type="checkbox"/> <input type="circle"/>	overleden man / vrouw	<input type="square"/> <input type="circle"/>	drager / draagster										
		<input type="square"/> <input type="circle"/>	consanguïniteit										



**Stamboom** – vermeld namen en geboortedata; duid te onderzoeken persoon met een pijl aan; gebruik de symbolen volgens de legende.

Herhaal naam patiënt a.u.b.: .....

## AANGEVRAAGD ONDERZOEK

E = bloed op EDTA; H = bloed op natrium-heparine; B = borsteltje wangcellen; T = tumormateriaal vereist; F: fibroblastencultuur of huidbiopt, U: urine  
! staal onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); ☎ = neem vooraf contact met labo

### Fertiliteitsprobleem, DSD

- Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering
- Herhaald miskraam: *MTHFR* c.677C>T
- Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)
- Azoöspermia door *CAVD* (*CFTR*)
- Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd
- Disorder of Sex Development / DSD (*SF1*, *NR5A1*)

### Gameetdonor, consanguïniteit

- Conventionele karyotypering
- E of B  Dragerschap mucoviscidose/ CF (*CFTR*)
- Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (*SMN1*)

### Chromosomale aandoeningen, mentale retardatie

Vermoeden van chromosomale afwijking:

- conventionele karyotypering
- moleculaire karyotypering: array-CGH
- Ouder van kind met chromosomale afwijking:
  - conventionele karyotypering
  - moleculaire karyotypering: array-CGH
- Angelman syndroom/ AS (methylatie chr. 15)
- Fragiele-X syndroom (*FMR1*)
- Klinefelter syndroom
- Prader-Willi syndroom/ PWS (methylatie chr. 15)
- Rett syndroom (*MECP2*)
- Trisomie 21 / syndroom van Down
- Turner syndroom (monosomie X)
- Ander syndroom: .....
- Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16  
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
- Voorbereiding PGD:  
specificeer: FISH voor .....

### Metabolisme, bloed, ademhaling, spijsvertering, nieren

- Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom / CCHS (*PHOX2B*)
- ziekte van Fabry (*GLA*)  
man: enkel na bevestiging deficiëntie *alpha-galactosidase*
- Hereditaire-hemochromatose type 1 (*HFE*)  
concentratie serumferritine: .....  
transferrine-saturatie (%): .....
- Homocystinuria (*MTHFR* c.677C>T)
- Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, *CFTR*-gerelateerde aandoeningen (*CFTR*)
  - E of B  35 frequente mutaties
  - volledige screening *CFTR*-gen
- Pancreatitis, hereditaire (*PRSS1*)
- Pancreatitis, idiopatische (*CFTR*)
- Proteïne S (alfa) deficiëntie (*PROS1*)  
vrije proteïne S waarden: .....
- Polycystische nieren (*PKD1*, *PKD2*)

### Afwijkende groei / botaandoeningen

- Achondrogenese type 2 (*COL2A1*)
- Achondroplasia (*FGFR3*)
- Apert syndroom (*FGFR3*)
- Brachydactylie type 1A (*IHH*)
- Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)
- Craniosynostosis Boston Type (*MSX2*)
- Feingold syndroom (*MYCN*)
- Hypochondrogenese (*COL2A1*)
- Hypochondroplasia (*FGFR3*)

- Kniest dysplasia (*COL2A1*)
- Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)
- Muenke syndroom (*FGFR3*)
- Multipiele epiphyseale dysplasie/ MED (*COL2A1, DTDST*)
- Osteogenesis imperfecta, autosomaal dominant (*COL1A1*, *COL1A2*)
- Osteogenesis imperfecta, autosomaal recessief (*CRTAP*, *LEPRE1*, *PPIB*, *SP7*, *PLOD2*, *FKBP10*, *BMP1*, *SERPINH1*, *SERPINF1*)
- Osteopoikilosis (*LEMD3*)
- E en F  Proteus syndroom (*AKT1*) ☎
- Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)
- Spondyloepiphyseal dysplasia congenita/ SED(C) (*COL2A1*)
- Spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia (*NKX3-2*)
- Stickler syndroom (*COL2A1*)
- Stickler syndroom met specifieke oogafwijkingen, gehoorsverlies (*COL11A1*, *COL11A2*)
- Thanatofore dysplasia (*FGFR3*)

### Bindweefsel, bloedvaten, huid

- Arterieel tortuositeit syndroom (*SLC2A10*)
- Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturele Arachnodactylie (CCA) (*FBN2*)
- Brittle Cornea syndrome (*ZNF469*, *PRDM5*)
- Cutis laxa, autosomaal dominant (*ELN*)
- Cutis laxa, autosomaal recessief type I (*FBLN4*, *FBLN5*, *LTBP4*)
- Cutis laxa, RIN2 syndroom (*RIN2*)
- Cutis laxa, autosomaal recessief type II (*ATP6VOA2*, *PYCR1*, *ALDH18*)
- Ehlers-Danlos syndroom/ EDS, klassiek type (*COL5A1*, *COL5A2*)
- EDS, vasculair type (*COL3A1*)
- E en F  EDS, arthrochalasis type (*COL1A1, COL1A2*)
- E en F  EDS, dermatosparaxis type (*ADAMTS2*)
- E, F, U  EDS, kyphoscoliotisch type (*PLOD1*)
- E en F  EDS, musculocontractueel type (*CHST14*)
- E en F  EDS, met tenascin X deficiëntie (*TNXB*)
- E en F  EDS, progeroïde type (*B4GALT7*)
- Familiale thoracale aorta aneurysmata/ FTAA (panel 1: *FBN1*, *ACTA2*, *TGFBR1*, *TGFBR2*, *SMAD3*, *TGFBR2*; *COL3A1*)
- Familiale thoracale aorta aneurysmata/ FTAA (panel 2: *MYH11*, *MLCK*, *SLC2A10*, *NOTCH1*, *FBN2*, *ADAMTS10*, *FBLN4*, *FLNA*, *ELN*)
- FTAA met patente ductus (*MYH11*, *ACTA2*)
- FTAA met bicuspede aortaklep (*ACTA2*)
- Geroderma osteodysplasticum (*SCYL1BP1, PYCR1*)
- Loeys-Dietz syndroom (*TGFBR1*, *TGFBR2*, *SMAD3*, *TGFBR2*)
- Marfan syndroom (*FBN1*)
- Pseudoaxanthoma elasticum/ PXE (*ABCC6*, *ENPP1*, *GGCX*, *VEGFA*)

### Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

- Ataxia telangiectasia (*ATM*)
- Bethlem myopathie (*COL6A1*, *COL6A2*, *COLA3*)
- CADASIL (*NOTCH3*)
- Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (*PMP22*-duplicatie)
- Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (*FMR1*)
- Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (*PMP22*-deletie)

- ziekte van Huntington
- Limb-girdle muscular dystrophy type 21 (*FKRP*)
- Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)
- Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)
- Ullrich congenitale musculaire dystrofie (*COL6A1*, *COL6A2*, *COL6A3*)

### Oftalmogenetica en otogenetica

- Aniridia (*PAX6*)
- Anterieure segment dysgenese (*FOXC1*, *PITX2*)
- Best maculaire dystrofie (*BEST1*)
- Blepharophimosis, BPES type I en II (*FOXL2*)
- Choroideremia (*CHM*)
- Cone Rod Dystrophy (*ABCA4*)
- Cone Rod Dystrophy (*GUCY2D*, *AIPL1*, *CRX*)
- Doofheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2* - Cx26 en *GJB6* - Cx30)
- Enhanced S-cone syndroom/ ESCS (*NR2E3*)
- Leber congenitale amaurosis/ LCA (*CEP290*, *GUCY2D*, *AIPL1*, *CRX*, *CRB1*, *RPE65*, ...)
- Maculaire dystrofie (*PRPH2*)
- Oculair albinisme type 1 (*OA1*)
- Oculocutaan albinisme type 1 en 2 (*TYR*, *OCA2*)
- Optische atrofie type 1 (*OPA1*)
- Retinale dystrofie, early-onset (*RDH12*)
- Retinitis pigmentosa, autosomaal dominant (*RHO*, *PRPH2*, *PRPF31*)
- Retinitis pigmentosa, autosomaal recessief (*USH2A*)
- Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)
- ziekte van Stargardt (*ABCA4*)
- Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)
- Waardenburg syndroom, type 1 en 3 (*PAX3*)

### Familiale kanker en kanker-gerelateerde syndromen

- Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)
- Cowden disease (*PTEN*)
- Erfelijke borst-/ ovariumkanker (*BRCA1*, *BRCA2*) ☎
- Erfelijke colonkanker - Familiale adenomateuze polyposis van het colon/ FAP (*APC*)
- Erfelijke colonkanker, non-polyposis/ HNPCC:
  - E en T  onderzoek naar microsatelliet-instabiliteit (MSI)
    - mutatie-onderzoek (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6*) ☎
- Fanconi anemia (*RAD51C*, *RAD51D*, *PALB2*)
- Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (*SDHB*, *SDHC*, *SDHD*)
- Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A*)
- Multipiele endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildkliercarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (*RET*)
- Neurofibromatose type 1 (*NF1*) !
- Neurofibromatose type 2 (*NF2*)
- Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

### Farmacogenetisch onderzoek

- Butyrylcholinesterase deficiëntie, pseudochoolinesterase deficiëntie (*BCHE*)
- Hepatitis C behandelingsprognose (*IL28B*)

Andere: ..... ☎