

Aanvraagformulier

Postnataal genetisch onderzoek voor constitutionele (aangeboren) aandoeningen

CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

T +32 9 332 24 77 Buizenpost: 2477

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, ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent. Meer informatie over afname, bewaren en transport van specifieke weefsels en over de specifieke testen: www.cmgg.be / www.uzgent.be/patient/zoek-een-arts-of-dienst/centrum-voor-medische-genetica.

IDENTIFICATIE PATIËNT

(afzonderlijk formulier per patiënt vereist)

Naam en voornaam _____

Geboortedatum _____

Rijksregisternummer _____

Geslacht M / V _____

Adres _____

Naam ziekteverzekering _____

Lidnummer _____ KG1/KG2 _____ / _____

Indien patiënt gehospitaliseerd

Erkenningsnummer ziekenhuis _____

Hospitalisatiedienst _____

Hospitalisatiedatum _____

 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.

AANVRAAGDATUM ____ / ____ / ____

AFNAME DOOR _____

DATUM AFNAME ____ / ____ / ____, uur _____

of STAAL REEDS IN LABORATORIUMTYPE LICHAAMSMATERIAAL: bloed wangbrush huidbiopt andere:

INDICATIE/VRAAGSTELLING

- bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose
- dragerschapsonderzoek 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 (*)**

- segregatie genetisch defect in de familie
- germinaal nazicht van tumorale mutatie/variant (rapport van variant bijsluiten indien dit niet in UZ Gent onderzocht werd)
- bevestiging resultaat op onafhankelijk staal

- ouder van kind/foetus met genetische aandoening/waarvoor genetisch onderzoek gewenst is (chromosomen- of DNA-onderzoek, trio-analyse bij exoomsequencing) (*)**

- aanleg EBV-celijn** (natrium-heparine bloed)
- aanleg lymfocytencultuur** voor cDNA-onderzoek (vers EDTA-bloed !!)

- enkel stockeren DNA** (EDTA-bloed)

- heranalyse WES/SeqCap data**

(uitbreiding analyse: extra genpanel)

Huidbiopt in steriel fysiologisch medium:

- aanleg fibroblastencultuur**
- aanleg melanocytencultuur**
- DNA extractie rechtstreeks uit huidbiopt zonder kweek**

(*) vul "relevante informatie over familieleden" in 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: de klinische vraagstelling moet behoorlijk ingevuld zijn)

- Symptomatisch Asymptomatisch Klinische status (nog) niet gekend Dringend i.k.v. keuze therapie: specificeer

- in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op <http://cmgg.be> – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten)

Herhaal naam patiënt a.u.b.

RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN

 ouders consanguïen partner reeds genetisch onderzocht

naam en geboortedatum partner: _____

resultaat: _____

 familielid(-leden) reeds genetisch onderzocht / genetische analyse lopend:

naam en geboortedatum indexpatiënt familie: _____

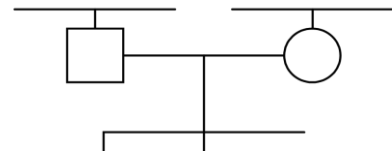
relatie met indexpatiënt: _____

gendefect in de familie: _____

genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: _____

Stamboom

man / vrouw / geslacht onbekend aangetaste man / vrouw
 overleden man / vrouw drager / draagster
 consanguïniteit



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

AANGEVRAAGD ONDERZOEK

E = bloed op EDTA (2x5ml) of minstens 5µg gDNA met een concentratie van minstens 25ng/µl en volume van minstens 50µl

H = bloed op natrium-heparine; B = borsteltje wangcellen; T = tumormateriaal vereist; F = huidbiopt

!! vers EDTA bloedstaal noodzakelijk, staal onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); ☎ = neem vooraf contact met labo

! patiënten moeten voldoen aan volgende inclusiecriteria: <https://www.cmgg.be/assets/bestanden/nl/Genetisch-onderzoek-bij-vermoeden-erfelijke-prostaat-pancreas-borst-en-of-ovariumkanker.pdf>; gelieve deze te vermelden op de aanvraag¹ zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labgide/constitueel-genetische-aandoeningen>² EDTA-bloedstaal van beide ouders gewenst³ Klinische checklist vereist (zie <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren/test-specifieke-vragenlijsten>)⁴ Recent klinisch verslag vereist

FERTILITEITSPROBLEEM, DSD

 Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.) Azoospermia door CAVD (CFTR) Prematuur ovarieel falen, FMR1-gerelateerd Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency-HypogonadotropieHypogonadism – Primary Adrenal Insufficiency DSD-POI-HH-PAI (genpanel) ^{1,2,4} Gefaalde fertilisatie – eicel maturatie arrest – embryo ontwikkelings arrest (genpanel) ^{1,4} Klinefelter syndroom Turner syndroom

IVF, GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT

 Conventionele karyotypering Dragerschap mucoviscidose/ CF (CFTR)

etnische afkomst:

 Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (SMN1) Dragerschap Fragiele-X syndroom (FMR1)

ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE

 Conventionele karyotypering Moleculaire karyotypering Angelman syndroom (methylatie chr. 15) Fragiele-X syndroom (FMR1) Hirschsprung (genpanel) ¹ Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15) Trisomie 21 / syndroom van Down Ander syndroom: Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15

ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

 Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) ^{1,3}

ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

 Therapiegebonden verstandelijke beperking (genpanel) ^{1,4}

METABOLISME, BLOED, ADEMHALING, SPIJSVERTERING, NIEREN, LEVER

 Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (PHOX2B) Ziekte van Fabry (GLA) man: enkel na bevestiging deficiëntie alpha-galactosidase Hereditaire-hemochromatose type 1 (HFE)

concentratie serumferritine: transferrine-saturatie (%):

 Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (CFTR) E (of B) 50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)

etnische afkomst:

 volledige screening CFTR-gen Hepatologie (genpanel) ^{1,4} Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) ^{1,2,4} Nefropathie (genpanel) ^{1,2,4} Pancreatitis, hereditaire (PRSS1, SPINK1) Pancreatitis, idiopatische (CFTR) Proteïne S (alfa) deficiëntie (PROS1)

vrije proteïne S waarden:

 Polycystische nieren, autosomaal dominant (PKD1, PKD2) Respiratoire aandoeningen (genpanel) ^{1,4}: niet-CF bronchiectasis /

pulmonaire hypertensie / interstitieel longlijden

 Tubereuze sclerose (TSC1, TSC2)

AFWIJKENDE GROEI / BOTAANDOENINGEN

 Achondrogenese type 2 (COL2A1) Achondroplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹ Acrocapitofemorale dysplasie (IHH) Brachydactylie type A1 (IHH) Buschke-Ollendorf syndroom (LEMD3) Craniofaciale microsomie (genpanel) ^{1,4} Craniosynostose (genpanel) ^{1,4} Ectodermale dysplasie (genpanel) ¹ Feingold syndroom (MYCN) Hypochondrogenese (COL2A1) Hypochondroplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹ Kniest dysplasie (COL2A1) Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX) Melorheostose (LEMD3) Muenke syndroom (hotspot analyse FGFR3) ¹ Multipole epifysaire dysplasie, AD en AR (COL2A1, SLC26A2) Osteogenesis imperfecta / Osteoporose (genpanel) ¹ Osteopoikilose (LEMD3) Saethre-Chatzen syndroom (TWIST1) Skeletdysplasie (genpanel) ^{1,2,4} Spondylo-epifysaire dysplasie (COL2A1, NKX3-2) Stickler syndroom (genpanel) ¹ Thanatofore dysplasie (hotspot analyse FGFR3) ¹

BINDWEEFSEL, BLOEDVATEN, HUID, CILIA

 Arteriële tortuositeit syndroom (SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2)) Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodylie (CCA) /

Arthrogypose Distale Type 9 (FBN2)

 Cerebral small vessel disease (COL4A1, COL4A2) Ciliopathie (genpanel) ^{1,4} Cutis laxa (genpanel) ¹ Ehlers-Danlos syndroom, EDS (genpanel) ¹ Ehlers-Danlos syndroom, vascular type (COL3A1) E, F Epidermale nevus syndromen (somatisch) (genpanel) ¹ Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI (ENPP1, ABCC6) Geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit (COL4A1, COL4A2) Geroderma osteodysplasticum (genpanel) ¹ Hemorragische stroke (COL4A1, COL4A2)

Herhaal naam patiënt a.u.b.

- Hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (COL4A1, COL4A2)
- Huidaandoeningen (genpanel) ^{1,4}
- Idiopathische witte stofletsels (COL4A1, COL4A2)
- Maligne hyperthermie (RYR1, CACNA1S)
- Marfan syndroom (FBN1)
- Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (ATP7A)
- Porencefalie (COL4A1, COL4A2)
- Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (genpanel) ¹
- PXE-like syndroom met stollingsziekte (GGCX)
- Supravalvulaire aortastenose (ELN)
- Vasculaire malformaties (somatisch) (genpanel) ¹
- Vasculaire mineralisatie (ANKH, NTSE1=CD73), ENPP1)
- Weill-Marchesani syndroom (genpanel) ¹

ERFELIJKE CARDIOVASCULAIRE AANDOENINGEN

- Congenitale hartafwijkingen (genpanel) ^{1,4}
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
- Cardiopathie: eerstelijns onderzoek
- Arrhythmogene cardiopathie (genpanel) ¹
- Bicuspide aortaklep (genpanel) ¹
- Brugada syndroom (SCN5A)
- Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (genpanel) ¹
- Erfelijke thoracale aorta aneurysmata en dissecties (genpanel) ¹
- Gedilateerde cardiomyopathie (genpanel) ¹
- Hypertrofe cardiomyopathie (genpanel) ¹
- Long QT syndroom (genpanel) ¹
- Transthyretine amyloidose (ATTR)
- Cardiopathie: tweedelijns onderzoek
- Cardiopathie, andere dan congenitale structurele hartafwijkingen (genpanel) ^{1,4}
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN

- Amyotrofische laterale sclerose (ALS) / Frontotemporale dementie (FTD) (GGGGCC repeat expansie in C9orf72)
- Amyotrofische laterale sclerose (ALS) (genpanel) ^{1,4} kan enkel aangevraagd worden indien een repeat expansie van C9orf72 uitgesloten werd
- Ataxie-spastische paraplegie (genpanel) ^{1,4}
- Ataxia telangiectasia (ATM)
- Bewegingsstoornissen (genpanel) ^{1,4}
- CADASIL (NOTCH3)
- Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (PMP22-dup)
- Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (FMR1)
- Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (PMP22-deletie)
- Leukodystrofie en leukoencefalopathie (genpanel) ^{1,4}
- Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA) (genpanel) ^{1,4}
- Neuromusculaire dystrofie (genpanel) ^{1,2,4}
- Neuropathie (genpanel) ^{1,4} kan enkel aangevraagd worden indien een deletie/duplicatie van PMP22 uitgesloten werd.
- Myelosclerose myopathie (COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1)
- Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (DMPK)
- Paroxysmale-episodische stoomissen (genpanel) ^{1,4}
- Progressieve myoclonie epilepsie (PME) (genpanel) ^{1,4}
- Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (SMN1)
- Stroke (genpanel) ^{1,3}
- Ullrich congenitale spierdystrofie (COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1)
- Ziekte van Huntington

OFTALMOGENETICA EN OTOGENETICA

- Achromatopsie (CNGB3, CNGB3)
- Aniridia (PAX6)
- Anterieure segment dysgenese (FOXC1, PITX2, PITX3, FOXE3)
- Best (vitelliforme) maculaire dystrofie (BEST1, PRPH2, IMPG1, IMPG2)
- Blepharophimosis, BPES type I en II (FOXL2)
- Cataract (genpanel) ^{1,4}
- Choroideremia (CHM)
- Corneale dystrofie (genpanel) ^{1,4}
- Ectopia Lentis (LTBP2, ADAMTSL4, FBN1)
- Early-onset hoge myopie (genpanel) ^{1,4}
aanvangsleeftijd: refractieafwijking (dioptrie): LO.....RO.....
- Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (NR2E3)

- Familiale exudatieve vitreoretinopathie / FEVR-(FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP)
- FRMD7-gelateerde infantiele nystagmus (FRMD7)
- Glaucoma (genpanel) ^{1,4}
- Leber congenitale amaurosis/ LCA - Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (genpanel) ¹
- Maculaire dystrofie (PRPH2)
- Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese (MAC-ASD) (genpanel) ^{1,4}
- Nanophthalmos (MFRP, PRSS56)
- Occulte maculaire dystrofie (RP1L1)
- Oculair en Oculocutaan albinisme:
- Eerstelijns onderzoek: Oculair albinisme type 1 (GPR143) en Oculocutaan albinisme type 1, 2, 3, 4, 6, 7, 8 (TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, LRMDA, DCT)
- Tweedelijns onderzoek: Oculocutaan albinisme / Oculair albinisme / geïsoleerde nystagmus (genpanel) ^{1,4}
- Optische atrofie (genpanel) ^{1,4}
- Retinale dystrofie/ RetNet (genpanel) ^{1,4}
- Retinitis pigmentosa, XL (RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1)
- Retinoschisis, XL (RS1)
- Sorsby fundus dystrofie (TIMP3)
- Usher syndroom, type IIA (USH2A)
- ziekte van Stargardt (ABCA4)

FAMILIALE KANKER EN KANKER-GERELATEERDE SYNDROMEN

- Neurofibromatose type 1 / type 2 + Rasopathie (genpanel)
- Eerstelijns onderzoek: genpanel NF1, NF2 en Rasopathie
- Tweedelijns onderzoek: cDNA analyse NF1 (aanleg lymfocytencultuur)
- Erfelijke colonkanker – prescreening:
- Onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
- Onderzoek methylatie promotor MLH1-gen
- Pediatrische oncopredispositie (genpanel) ^{1,4}

Familiaal kanker panel (meerdere combinaties mogelijk):

- BAP1 tumor predispositie syndroom (BAP1)
- Birt-Hogg-Dube syndroom (FLCN)
- Bloom syndroom (BLM)
- Dicer1 syndroom (DICER1)
- Erfelijke borst- en ovariumkanker (genpanel) ^{1,!}
- Erfelijke colonkanker (genpanel) ¹
- Erfelijke maagkanker, diffuus grootcelig/ HDGC (CDH1, CTNNA1)
- Erfelijk melanoom / Familiaal Atypical Multiple Mole Melanoma Syndrome, FAMMM (genpanel) ¹
- Erfelijke pancreaskanker (genpanel) ¹
- Erfelijke prostaatkanker (genpanel) ¹
- Erfelijke renaal celcarcinoom (genpanel) ¹
- Fanconi anemia (genpanel) ¹
- Feochromocytom – paraganglioma syndroom (genpanel) ¹
- Kleincellig ovariumcarcinoom (SMARCA4)
- Li Fraumeni syndroom (TP53)
- Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 1 en 4 (MEN1, AIP, CDKN1B)
- Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 2A en 2B, familiaal medullair schildklierkarcinoom, FMTC (RET)
- Nijmegen-breakage syndroom (NBN)
- PTEN hamartoom tumorsyndroom / PHTS (PTEN)
- Von Hippel Lindau syndroom (VHL)

FARMACOGENETISCH ONDERZOEK

- Butyrylcholinesterase deficiëntie (BCHE)
- Dihydropyrimidine Dehydrogenase deficiëntie (DPYD)
- Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (VKORC1, GGCX)
- Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (HLA5701)

IMMUUNAANDOENINGEN

- Primaire immuundeficiëntie (PID) (genpanel) ^{1,3}
- VEXAS-syndroom (UBA1 p.(Met41))

ANDERE:

.....

Voor sommige testen berusten we op de expertise van andere genetische centra. Indien u de gewenste analyse niet op ons aanvraagformulier terugvindt, kan u de databank van Sciensano raadplegen voor een overzicht van de beschikbare genetische testen in België: <https://gentest.healthdata.be/>