



AANVRAAGFORMULIER GENETISCH ONDERZOEK

PER PERSOON EEN AFZONDERLIJK AANVRAAGFORMULIER INVULLEN

ENKEL MATERIAAL VOORZIEN VAN NAAM, VOORNAAM EN GEBORTE DATUM VAN DE PATIËNT MET EEN VOLLEDIG INGEVULD WORDT IN BEHANDELING GENOMEN
 VOOR "GENETISCH ONDERZOEK NAAR VERWORVEN AANDOENINGEN" EN "PRENATAAL ONDERZOEK OP MATERNAAL BLOED" SPECIFIEK VOORHANDEN
 VOOR AANVRAAGFORMULIEREN EN TEST-SPECIFIEKE VRAGENLIJSTEN OF
 VOOR INFORMATIE OMTRENT AFNAME EN TRANSPORT VAN SPECIFIEKE WEEFSELS OF

<p>GEGEVENS PATIENT (volledig invullen of badge)</p> <p>Naam + voornaam:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Geslacht: M / V</p> <p>Adres:</p> <p>Mutualiteit:</p> <p>KG1-KG2:/..... Lidnummer:</p> <p>Rijksregisternr. (INSZ):</p> <p>Indien gehospitaliseerd: afd.</p> <p>Opnamedatum:/...../..... ZH/Instelling:</p>	<p>PARTNER (volledig invullen of badge)</p> <p>Naam + voornaam:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Geslacht: M / V</p> <div style="border: 2px solid red; padding: 5px; margin-top: 10px;"> <p>Voor MODY neonatale en mitochondriale diabetes, gelieve te versturen via BDR: Triercentrum Laarbeeklaan 101 1090 Brussel</p> </div>
--	--

<p>GEGEVENS ARTS (volledig invullen of stempel)</p> <p>Naam + voornaam:</p> <p>Ziekenhuis / Instelling:</p> <p>Adres:</p> <p>Telefoon:</p> <p>RIZIV nr.:</p>	<p>Datum aanvraag:/...../.....</p> <p>HANDTEKENING:</p> <p>Uw Ref. Nr.:</p> <p>Uitslag ook naar:</p>
---	--

Datum afname:/...../..... uur: door:

Materiaal type: (bloed op kamertemperatuur bewaren en insturen binnen de 72u na afname)

VRAAGSTELLING

<input type="checkbox"/> Diagnostisch onderzoek	<input type="checkbox"/> DNA stockage (2 x 5 ml EDTA, 2 ml bij neonaten)
<input type="checkbox"/> Dragerschapsonderzoek	<input type="checkbox"/> Aanleggen EBV-cel lijn (10 ml heparine, 2 ml bij neonaten) ☎
<input type="checkbox"/> Presymptomatisch onderzoek (enkel via geneticus)	<input type="checkbox"/> Fibroblastenkweek (biopt in steriele fysiologische oplossing) ☎
<input type="checkbox"/> Prenataal onderzoek (vruchtwater / chorionvlokken)	<input type="checkbox"/> Research

DRINGEND omwille van

KLINISCHE GEGEVENS EN INDICATIE (Specificeer hier en duid uit te voeren onderzoeken aan op ommezijde.)

Klinisch verslag / echoverslag als bijlage: ja / neen

.....

.....

.....

Prenataal / miskraamonderzoek: G P A eenling / meerling zwangerschapsduur: weken

FAMILIEGEGEVENS (stamboom verplicht bijsluiten)

Familie lid reeds genetisch onderzocht ?

neen

ja

Wie ? Naam: Voornaam:

Geboortedatum: Relatie:

Dossiernummer (indien gekend):

Waar ?

Gendefect: Gen: Mutatie:

In te vullen door het laboratorium:

Materiaal: Korte Invoer: Lange Invoer: Datum:

..... Controle KI: Controle LI:

..... Controle KI:

Uitpakker:

ONDERZOEKEN	E: 2 x 5 ml EDTA (neonaten 2 ml)	H: 1 x 5 ml Na-Heparine (neonaten 2 ml)
Prenataal onderzoek		
Moleculaire karyotypering (SNP micro-array)		
<input type="checkbox"/> Prenataal weefsel (inclusief QF-PCR 21,18,13,X,Y) (E-bloed ouders nodig)		
<input type="checkbox"/> Ouder: begeleidend aan prenataal staal (apart aanvraagformulier)	E	
DNA onderzoek		
<input type="checkbox"/> Prenataal weefsel (E-bloed moeder nodig)		
Specificeer aandoening:		
<input type="checkbox"/> Moeder: uitsluiten maternale bijmenging (apart aanvraagformulier)	E	
DNA Onderzoek		
Miskraamonderzoek		
<input type="checkbox"/> Aneuploidie screening op miskraamweefsel (E-bloed moeder nodig)		
<input type="checkbox"/> Moeder: uitsluiten maternale bijmenging (apart aanvraagformulier)	E	
Moleculaire karyotypering (SNP micro-array)		
<input type="checkbox"/> Patiënt (voor aanvullende testen: zie ook andere specifieke rubrieken)	E	
<input type="checkbox"/> Gezonde ouder (apart aanvraagformulier)	E	
Allerlei		
<input type="checkbox"/> Mucoviscidose (CFTR)	E	
etnische afkomst:		
<input type="checkbox"/> Hereditaire pancreatitis (CFTR)	E	
<input type="checkbox"/> Canavan (ASPA)	E	
<input type="checkbox"/> Familiale dysautonomia (IKBKAP)	E	
<input type="checkbox"/> Fanconi anemie type C (FANCC)	E	
<input type="checkbox"/> Tay-Sachs (HEXA)	E	
<input type="checkbox"/> Hemochromatose (HFE) ⁴	E	
○ Verhoogde ferritineconcentratie:		
○ Verhoogde transferrine-ijzersaturatie (>45%):		
○ Familiaal voorkomen van hemochromatose		
<input type="checkbox"/> 21-Hydroxylase deficiëntie (CAH) (CYP21A2) (E-bloed ouders nodig)	E	
<input type="checkbox"/> Adams-Oliver syndroom (AOS)	E	
<input type="checkbox"/> AOS1 (ARHGAP31)		
<input type="checkbox"/> AOS2 (DOCK6)		
<input type="checkbox"/> AOS3 (RBPJ)		
<input type="checkbox"/> CPT2 deficiëntie (CPT2)	E	
<input type="checkbox"/> Clouston syndroom (GJB6)	E	
<input type="checkbox"/> Glaucoma type 3 (CYP1B1)	E	
<input type="checkbox"/> Parietal foramina (PFM)	E	
<input type="checkbox"/> PFM1 (MSX2)		
<input type="checkbox"/> PFM2 (ALX4)		
<input type="checkbox"/> Witkop syndroom (MSX1)	E	
Cardiogenetische aandoeningen		
<input type="checkbox"/> Thoracale aorta aneurysma en dissectie (TAAD)	E	
Specificeer aandoening:		
<input type="checkbox"/> TAAD panel ^{1a,1b}		
<input type="checkbox"/> TAAD specifieke mutatie ^{1b,2}		
<input type="checkbox"/> Primaire elektrische aandoeningen (PED)	E	
Specificeer aandoening:		
<input type="checkbox"/> PED panel ^{1a,1b}		
<input type="checkbox"/> PED specifieke mutatie ^{1b,2}		
Diabetes		
<input type="checkbox"/> Mitochondriaal (tRNA ^{Leu} 3243A>G)	E	
<input type="checkbox"/> MODY	E	
<input type="checkbox"/> MODY panel ^{1a,1b}		
<input type="checkbox"/> MODY specifieke mutatie ^{1b,2}		
<input type="checkbox"/> Neonatale diabetes	E	
<input type="checkbox"/> Diabetes panel ^{1a,1b}		
<input type="checkbox"/> Diabetes specifieke mutatie ^{1b,2}		
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinisme	E	
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinisme panel ^{1a,1b}		
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinisme specifieke mutatie ^{1b,2}		
Erfelijke tumoren		
<input type="checkbox"/> Borst-/ovariumcarcinoom (BRCA1/BRCA2) ^{1b,2,3}	E	
<input type="checkbox"/> Multipelle endocriene neoplasie type 1 (MEN1)	E	
<input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau syndroom (VHL)	E	
Fertiliteitsproblemen		
<input type="checkbox"/> CF-dragerschapsonderzoek (incl. CBAVD) (CFTR)	E	
etnische afkomst:		
<input type="checkbox"/> FMR1-dragerschapsonderzoek (incl. POF) (FMR1)	E	
<input type="checkbox"/> Herhaald miskraam (MTHFR, c.677C>T)	E	
<input type="checkbox"/> Microdeleties Y-chromosoom (AZFa,b,c)	E	
Groeiretardatie / botaanomeningen		
<input type="checkbox"/> Achondroplasie (FGFR3)	E	
<input type="checkbox"/> Craniosynostose (FGFR1/FGFR2/FGFR3)	E	
Specificeer aandoening:		
<input type="checkbox"/> Hypochondroplasie (FGFR3)	E	
<input type="checkbox"/> Thanatofore dysplasie (FGFR3)	E	
<input type="checkbox"/> COL2A1 aandoeningen (Stickler type I, SEDC, ...) (COL2A1) ^{1b}	E	
Specificeer aandoening:		
<input type="checkbox"/> Hypofosfatemie, X-gebonden (PHEX)	E	
<input type="checkbox"/> Multipelle osteochondromen (exostosen) (EXT1/EXT2) ^{1b}	E	
<input type="checkbox"/> Leri-Weil dyschondrosteosis/idiopathische kleine gestalte (SHOX)	E	
<input type="checkbox"/> Vitamine D resistente rachitis (VDR)	E	
Karyotypering / FISH onderzoek		
<input type="checkbox"/> Fertiliteitsprobleem (zie ook specifieke rubriek voor CFTR/ FMR1/ MTHFR/ AZF)		<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Opsporen gebalanceerde chromosoomherschikking:		<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Familiaal		
<input type="checkbox"/> Ouders: bij afwijkend miskraam- of prenataal staal (enkel op verzoek genetica)		
<input type="checkbox"/> Ouders: voorbereidend aan PGD (oppuntstelling FISH probes)		<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Vermoeden chromosoomafwijking bij pasgeborene:		<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Vermoeden geslachtschromosoomafwijking:		<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Andere indicatie: Moleculaire karyotypering (SNP micro-array):		<input type="checkbox"/>
Mentale retardatie / congenitale afwijkingen		
<input type="checkbox"/> Moleculaire karyotypering (SNP micro-array)	E	
<input type="checkbox"/> Angelman syndroom	E	
<input type="checkbox"/> Methylieringsonderzoek (methyliering chr 15)		
<input type="checkbox"/> Mutatieonderzoek UBE3A gen		
<input type="checkbox"/> Fragiele-X syndroom (FMR1)	E	
<input type="checkbox"/> Homocystinurie (CBS)	E	
<input type="checkbox"/> Pitt-Hopkins syndroom (TCF4)	E	
<input type="checkbox"/> Prader-Willi syndroom (methyliering chr 15)	E	
<input type="checkbox"/> Rett syndroom (MECP2)	E	
<input type="checkbox"/> Rett syndroom, early onset / Rett-like (FOXP1)	E	
<input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz syndroom (DHCR7)	E	
Neurologische aandoeningen		
<input type="checkbox"/> Alpers-Huttenlocher syndroom (POLG)	E	
<input type="checkbox"/> Ataxie-neuropathiespectrum aandoeningen (POLG)	E	
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 1 (CMT1) (PMP22)	E	
<input type="checkbox"/> PMP22 duplicatie		
<input type="checkbox"/> Mutatieonderzoek PMP22 gen		
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth, Intermediaire, X-geb. (CMTX1) (GJB1)	E	
<input type="checkbox"/> Dejerine-Sottas neuropathie (CMT3) (PMP22)	E	
<input type="checkbox"/> PMP22 duplicatie		
<input type="checkbox"/> Mutatieonderzoek PMP22 gen		
<input type="checkbox"/> Dentatorubro-pallidoluysian atrofie (DRPLA) (ATN1)	E	
<input type="checkbox"/> Dravet syndroom, ernstige myoclonie infantiele epilepsie (SMEI) (SCN1A)	E	
<input type="checkbox"/> Epilepsie geassocieerd met koortsstuipen (GEFS+) (SCN1A)	E	
<input type="checkbox"/> Erfelijke drukneuropathie (HNPP) (PMP22)	E	
<input type="checkbox"/> PMP22 deletie		
<input type="checkbox"/> Mutatieonderzoek PMP22 gen		
<input type="checkbox"/> Hereditaire spastische paraplegie, SPAST-geassocieerde (SPG4) (SPAST)	E	
<input type="checkbox"/> Huntington, ziekte van (HTT)	E	
<input type="checkbox"/> Kennedy, ziekte van (SBMA) (AR)	E	
<input type="checkbox"/> Neuronale ceroid lipofuscinose, type 6 (CLN6)	E	
<input type="checkbox"/> Progressieve externe oftalmoplegie (PEO)	E	
<input type="checkbox"/> autosomaal dominant (PEOA1) (POLG)		
<input type="checkbox"/> autosomaal dominant (PEOA3) (Twinkle/C10ORF2)		
<input type="checkbox"/> autosomaal recessief (PEOB) (POLG)		
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 7) (ATXN1/ATXN2/ATXN3/CACNA1A/ATXN7)	E	
<input type="checkbox"/> SCA8 (ATXN8)	E	
<input type="checkbox"/> SCA10 (ATXN10)	E	
<input type="checkbox"/> SCA12 (PPP2R2B)	E	
<input type="checkbox"/> SCA17 (TBP)	E	
<input type="checkbox"/> Spinale spieratrofie (SMA) (SMN1)	E	
etnische afkomst:		
<input type="checkbox"/> Torsie dystonie, vroege onset (DYT1)	E	
Slechthorendheid		
<input type="checkbox"/> Congenitaal, niet-syndromaal (GJB2/GJB6 deleties)	E	
<input type="checkbox"/> Cochleo-vestibulaire dysfunctie (DFNA9) (COCH)	E	
<input type="checkbox"/> Pendred syndroom, Enlarged Vestibular Aqueduct (SLC26A4) ^{1b}	E	
<input type="checkbox"/> Aminoglycoside geïnduceerde (12S rRNA 1555A>G)	E	
<input type="checkbox"/> Wolfram syndroom (WFS1) ^{1b}	E	
<input type="checkbox"/> Aut. dom. niet-syndr. lage tonen slechthorendheid (DFNA6/14) (WFS1) ^{1b}	E	
Spieraanomeningen		
<input type="checkbox"/> Duchenne/Becker spierdystrofie (dystrofie) ^{1b}	E	
<input type="checkbox"/> Myotone dystrofie 1 / ziekte van Steinert (DMPK)	E	
<input type="checkbox"/> Myotone dystrofie 2 / PROMM (ZNF9)	E	
<input type="checkbox"/> LGMD2C (γ-sarcoglycaan)	E	
<input type="checkbox"/> Nonaka / Inclusion body myopathie 2 (GNE)	E	
Stollingsproblemen		
<input type="checkbox"/> Factor V Leiden (F5, p.R506Q) ⁵	E	
○ Geactiveerde proteïne C resistentie positief		
<input type="checkbox"/> Factor II / prothrombine (F2, g.20210G>A) ⁵	E	
○ < 55 jaar met thrombotisch proces		
○ Familiale anamnese van recidiverende thrombosen		
○ Diffuse intravasculaire stolling		
<input type="checkbox"/> MTHFR (MTHFR, c.677C>T)	E	
Andere		
.....		
.....		
.....		
.....		

^{1a} Samenstelling genpanel: zie ; ^{1b} Test-specifieke vragenlijst vereist: zie .
² Indien familiaal, gedefect specificeren op omzeggende (luik 'Familiegegevens').
³ Genetische raadpleging aangewezen.

⁴ HFE test voldoet aan diagnoseregule (KB 10-11-2012, artikel 33: verstrekkung 565316-565320).
⁵ FVL test voldoet aan diagnoseregule (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekkung 587016-587020).
⁶ F2 test voldoet aan diagnoseregule (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekkung 587031-587042).