



Vignet mutualiteit

Per patiënt dient een afzonderlijk aanvraagformulier volledig ingevuld te worden in DRUKLETTERS  
Een genetische test wordt enkel gestart na ontvangst van de verplichte gegevens\*

## Identificatie patiënt \*

Naam patiënt: \_\_\_\_\_  
 Voornaam patiënt: \_\_\_\_\_  
 Geboortedatum: \_\_\_\_\_ Geslacht (M/V): \_\_\_\_\_  
 Adres: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Naam mutualiteit: \_\_\_\_\_  
 Lidnummer: \_\_\_\_\_  
 UZ Brussel dossier: \_\_\_\_\_  
 Familienummer: \_\_\_\_\_  
 Etnische afkomst: \_\_\_\_\_

## Identificatie aanvrager \*

Naam aanvrager: \_\_\_\_\_  
 Voornaam aanvrager: \_\_\_\_\_  
 Aanvragende dienst: \_\_\_\_\_  
 Adres: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Telefoon: \_\_\_\_\_  
 RIZIV nummer: \_\_\_\_\_  
 Handtekening\*: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Aanvraagdatum\*: \_\_\_\_\_  
 Uw referentie: \_\_\_\_\_  
 Kopie resultaat naar: \_\_\_\_\_  
 Adres: \_\_\_\_\_

genetisch rapport in Nederlands  genetic report in English

## Staalgegevens

Afnamedatum: \_\_\_\_\_ Afname-uur: \_\_\_\_\_  
 Type staal  bloed  
 biopt Specifieer: \_\_\_\_\_  ander : \_\_\_\_\_  
 chorion villi  
 vruchtwater  
 navelstrengbloed  
 miskraam Specifieer: \_\_\_\_\_  
 DNA uit Specifieer: \_\_\_\_\_  
 weefselkweek  fibroblasten cultuur van huidbipt  
 andere Specifieer: \_\_\_\_\_  
 stockage staal Reden: \_\_\_\_\_  
 Ontvangstdatum: \_\_\_\_\_ Ontvangst-uur: \_\_\_\_\_  
 Staalnummer: \_\_\_\_\_ Labonummer: \_\_\_\_\_

## Indicatie \*

### Algemeen

diagnostisch onderzoek  
 presymptomatisch onderzoek **enkel mogelijk na genetische counseling**  
 controlestaal (bevestiging genetische diagnose)  
 dragerschapbepaling (autosomaal of X-gebonden recessief)  
 nazicht familiale mutatie  bevestiging  uitsluiting  
 research Specifieer: \_\_\_\_\_  
 andere Specifieer: \_\_\_\_\_

### Fertiliteit

fertiliteitsprobleem  
 bij patiënt  bij partner  
 sperma- of eiceldonor

### Prenataal /@

leeftijd moeder  
 foetale echografische afwijking  
 Specifieer: \_\_\_\_\_  
 zwangerschap na

### Gynecologie

preconceptueel advies  IVF  ICSI  PGD  
 zwangerschap  verhoogde AFP-PAPP/A  
 recidiverend miskraam  psycho-sociaal  
 aantal:   CMV/toxoplasm. seroconversie  
 monogene aandoening

### Pediatrie

kind  IVF  ICSI  PGD Specifieer: \_\_\_\_\_  
 multip. congenitale afwijkingen  pre-reductie  
 intellectuele achterstand  miskraam  
 groeiretardatie  HLA compatibiliteit

### Pre-PGD (oppuntstelling)

! reciproke translocatie: EBV transformatie noodzakelijk

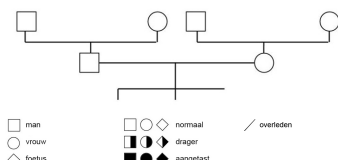
chromosomaal! Specifieer: \_\_\_\_\_  
 monogeen Specifieer: \_\_\_\_\_  
 PGS Specifieer: \_\_\_\_\_

## Familiegegevens patiënt

Omschrijving gen. defect in familie: \_\_\_\_\_  
 Relatie patiënt tot indexpatiënt: \_\_\_\_\_  
 Naam indexpatiënt: \_\_\_\_\_  
 Voornaam indexpatiënt: \_\_\_\_\_  
 Geboortedatum indexp.: \_\_\_\_\_ Geslacht (M/V): \_\_\_\_\_  
 Consanguïniteit  tussen partner en patiënt  
 tussen ouders van patiënt  
 andere Specifieer: \_\_\_\_\_  
 familie elders opgevolgd Centrum: \_\_\_\_\_

## Extra gegevens in bijlage

informed consent  
 stamboom  
 klinisch verslag/checklijst  
 genetisch rapport (indexpatiënt)



## Extra klinische/genetische informatie

\_\_\_\_\_

## Identificatie patiënt \*

Naam & voornaam patiënt: \_\_\_\_\_

Geboortedatum: \_\_\_\_\_ Geslacht (M/V): \_\_\_\_\_

## Chromosomenonderzoek

- Karyotypering**  H conventioneel  
 E patiënt  
 E gezonde ouder  
 L molecuair (microarray)
- FISH**  H Turner syndroom  H Klinefelter syndroom  
 H X,Y,21  H 13,18  
 H Cri-du-Chat syndroom  
 H Kallman syndroom 1  
 H Miller Dieker syndroom  
 H Smith-Magenis syndroom  
 H Velocardiofaciaal syndroom  
 H Williams-Beuren syndroom  
 H Wolf-Hirschhorn syndroom

H @/ andere Specifieer: \_\_\_\_\_

## Molecuair (DNA) onderzoek (selecteer slechts 1 DNA analyse)

### Bloedziekten gen

- E Hemoglobinopathie  HbS  HbC  α-thal  β-thal  
 E Hemochromatose  HFE

Serum ferritine\*: \_\_\_\_\_ Transferrine sat\*: \_\_\_\_\_

- E Complement factor H  CFH

### Borst- en/of ovarium kanker

- 2xE+IC diagnostisch  BRCA1  BRCA2  CHEK2  
 E+IC familiaal gericht  BRCA1  BRCA2  CHEK2

### Corticale malformaties/cefalie

- E+KC Hydrocefalie, X-gebonden  L1CAM  
 E Lissencefalie/polymicrogyria (a)symmetrisch  TUBB2B  
 E Lissencefalie/polymicrogyria 1  PAFAH1B1  
 E Lissencefalie/polymicrogyria 3  TUBA1A  
 E Periventriculaire heterotopia, X-gebonden  FLNA

### Fertiliteits- / geslachtsproblemen

- E Androgeen receptor  AR  
 E Azoöspermie (CBAVD)  CFTR  
 E Globozoöspermie  DPY19L2  
 E Macrozoöspermie  AURKC  
 E Fragiele Xa-gerelateerde POF  FMR1  
 E Yq-microdeleties  AZFa,b,c

### Metabole aandoeningen

- E Aldolase B/fructose intolerantie  ALDOB  
 E Fosfolipase A2, groep 6  PLA2G6  
 E+1 Gaucher  GBA  
 E GM1-gangliosidose  GLB1  
 E GTP cyclohydrolase I  GCH1  
 E Krabbe  GALC  
 E Medium-chain Acyl-CoA dehydrogen.  ACADM/MCAD  
 E Metachromatische leukodystrofie  ARSA  
 E+1 MPSI/Hurler-Scheie  IDUA  
 E MPSII/Hunter  IDS/MPS2  
 E MPSIIIA/Sanfillipo A  SGSH/MPS3A  
 E MPSIIIB/SanfillipoB  NAGLU  
 E MPSIVA/Morquio A  GALNS/MPS4A  
 E MPSIVB/MorquioB  GLB1  
 E MPSVII/Sly  GUSB  
 E Neuraminidase  NEU1  
 E Niemann-Pick A en B  SMPD1  
 E Pyruvate dehydrogenase deficiëntie  PDH1A  
 E+1 Pompe  GAA  
 E Sandhoff/Hexoaminidase B  HEXB  
 E Tay Sachs/Hexoaminidase A  HEXA

## CMG AANVRAAGFORMULIER GENETISCH ONDERZOEK (vervolg)

versie5/20141125



enkel geldig indien ook pagina 1 volledig ingevuld wordt  
 analyse turn-around-times staan gespecificeerd op [www.brusselgenetics.be](http://www.brusselgenetics.be)  
**ISO15189 accreditatie (BELAC)**

## Pre-PGD onderzoek

- Weefselkweek**  L EBV transformatie  
 L EBV transformatie + tubing lymfocyten  
**Pre-PGD**  H + E PGD-chromosomaal  
 E PGD-monogeen

## Biochemisch onderzoek

Lysosomale enzymen	enzyme
<input type="checkbox"/> H Gaucher	<input type="checkbox"/> β-glucosidase
<input type="checkbox"/> H Fabry	<input type="checkbox"/> α-galactosidase
<input type="checkbox"/> H MPSI/Hurler-Scheie	<input type="checkbox"/> α-L-iduronidase
<input type="checkbox"/> F @/ Pompe	<input type="checkbox"/> α-glucosidase
<input type="checkbox"/> S of EDTA plasma	<input type="checkbox"/> chitotriosidase

### Mitochondriale cytopathieën gen

- E Deleties  
 E Depletie  
 E Leigh of NARP syndroom  
 E LHON syndroom  
 E MERRF/MELAS (incl.MIDD)  mt tRNALys/mt tRNALeu  
 E mtDNA resequencing  
 E @/ andere Specifieer: \_\_\_\_\_

### Neurologische aandoeningen

- E+IC ziekte van Huntington  HTT  Exclusie  Direct  
 E ziekte van Kennedy  AR, SMBA  
 E Spinocerebellaire ataxie+DRPLA  SCA 1,2,3,6,7,8,10,12,17+ATN1  
 E Thyroid hormone receptor B  THRβ

### Ontwikkelingsstoornissen

- E Achondroplasia  FGFR3

### Primair elektrische hartritmestoornissen

- 2xE+IC Brugada syndroom  gene panel  
 2xE+IC LQT syndroom  gene panel  
 E @/ andere  Specifieer: \_\_\_\_\_

### Spieraandoeningen

- E AMP deaminase  AMPD1  
 E Becker-Thomsen myotonie  CLCN1  
 E Congenitale (para)myotonie  SCN4A  
 E Myotone dystrofie/ziekte van Steinert  DMPK

### Stollingsproblemen

- E Factor II/Prothrombine  F2 g.20210G>A  
 E FactorV/APC-cofactor  F5 p.R506Q  APCresistentie\*:  
 E Antithrombine III deficiëntie  AT3/SERPINC  
 E MTHFR-homocystinuria  MTHFR p.A222V

### Diverse

- E Calcium-sensing receptor  CASR  
 E RETT syndroom  MECP2  
 E Incontinentia pigmenti  IKBKG  
 E @/ andere Specifieer: \_\_\_\_\_

### Dragerschaps- of diagnostisch onderzoek

- E Mucoviscidose/cystische fibrose  CFTR  
 E Fragiele X-syndroom  FMR1  
 E Spinale spieratrofie  SMN1

## Legende

H	Na-Hep bloed min. 7ml	E	verplichte gegevens
L	Li-Hep bloed min. 7ml	F	EDTA bloed min. 7ml
IC	informed consent verplicht	S	enkel fibroblasten
@/	enkel na telefonisch/mail overleg	KC	buis zonder additief 5ml (serum)
1	enkel na bevestiging bioch. defic.		klinische checklijst verplicht

andere dan op [www.brusselgenetics.be](http://www.brusselgenetics.be) enkel na @/