



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*** EN na validatie door een **klinisch geneticus**

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: _____

Staalgegevens

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

Indicatie *

Algemeen

- diagnostisch onderzoek
 presymptomatisch onderzoek **enkel mogelijk na genetische counseling**
 controlestaal (bevestiging genetische diagnose) extra staal
 dragerschapbepaling (autosomaal of X-gebonden recessief)
 dragerschapbepaling: familiaal Specificeer: _____
 research Specificeer: _____
 andere Specificeer: _____

Fertiliteit

- fertiliteitsprobleem
 bij patiënt bij partner
 sperma- of eiceldonor

Prenataal

- leeftijd moeder
 foetale echografische afwijking
 Specificeer: _____
 zwangerschap na
 IVF ICSI PGD
 verhoogde AFP-PAPP/A
 psycho-sociaal
 CMV/toxoplasm. seroconversie
 monogene aandoening
 Specificeer: _____

Gynecologie

- preconceptueel advies
 zwangerschap
 recidiverend miskraam
 aantal:

Pediatrie

- kind IVF ICSI PGD Specificeer: _____
 multip. congenitale afwijkingen pre-reductie
 mentale retardatie miskraam
 groeiretardatie HLA compatibiliteit

Pre-PGD (oppuntstelling) † reciproke translocatie: EBV transformatie noodzakelijk

- PCR Specificeer: _____
 FISH-probetesting! Specificeer: _____
 FISH-PGS Specificeer: _____

Extra klinische/genetische info bij indicatie

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 Specificeer: _____
 familie elders opgevolgd Centrum: _____

Extra gegevens

klinisch verslag/checklijst in bijlage
 genetisch rapport (indexpatiënt) in bijlage
 informed consent in bijlage algemeen
 wordt opgestuurd specifiek voor aanvraag
 specifiek in kader van PGD
 stamboom in bijlage
 e-stamboom in emd

Identificatie patiënt *

Naam & voornaam patiënt: _____

Geboortedatum: _____ Geslacht (M/V): _____

Pre-PGD onderzoek

Weefselkweek L EBV transformatie L EBV transf. + tubing lymf.
 Pre-PGD H PGD-CYTO E PGD-DNA

Chromosomenonderzoek

Karyotypering H conventioneel
 moleculair (microarray) H + E patiënt
 E gezonde ouder

FISH H Turner syndroom H Klinefelter syndroom
 H X,Y,21 H 13,18
 H subtelomeren
 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 ander Specificeer: _____

Biochemisch onderzoek (op vrijdag staalontvangst vóór 12u) (selecteer max. 4 enzymen)

Lipidosen	enzymen
<input type="checkbox"/> H (niet bij vrouw) Fabry	α-galactosidase
<input type="checkbox"/> H Gaucher	β-glucosidase
<input type="checkbox"/> H GM1-gangliosidose	β-D-galactosidase
<input type="checkbox"/> H GM2-gangliosidose/Tay Sachs	N-acetyl-β-hexoaminidase A
<input type="checkbox"/> H+E+S Tay Sachs (screening)	N-acetyl-β-hexoaminidase A
<input type="checkbox"/> H Krabbe	galactocerebrosidase
<input type="checkbox"/> H+1 Metachromatische leukodystrofie	arylsulfatase A
<input type="checkbox"/> H Niemann-Pick A&B	sphingomyelinase
<input type="checkbox"/> H Sandhoff	N-acetyl-β-hexoaminidase A+B
Mucopolysacchariden	
<input type="checkbox"/> H MPSI/Hurler-Scheie	α-L-iduronidase
<input type="checkbox"/> S MPSII/Hunter	iduronaatsulfatase
<input type="checkbox"/> H MPSIIIA/Sanfillipo A	heparan N-sulfatase
<input type="checkbox"/> H MPSIIIB/Sanfillipo B	α-N-acetylglucosaminidase
<input type="checkbox"/> H MPSIIIC/Sanfillipo C	α-glucosaminide NAC-transferase
<input type="checkbox"/> H MPSIIID/Sanfillipo D	GlucoseNac-6-sulfatase
<input type="checkbox"/> H MPSIVA/Morquio A	GalactoseNac-6-sulfatase
<input type="checkbox"/> H MPSIVB/Morquio B	β-D-galactosidase
<input type="checkbox"/> H+1 MPSVI/Maroteaux-Lamy	arylsulfatase B
<input type="checkbox"/> H MPSVII/Sly	β-glucuronidase
Oligosacchariden	
<input type="checkbox"/> F mucopolidose I	neuraminidase
<input type="checkbox"/> S mucopolidose II/III	indirecte analyse
<input type="checkbox"/> H α-fucosidase	α-L-fucosidase
<input type="checkbox"/> H α-mannosidase	α-D-mannosidase
<input type="checkbox"/> H β-mannosidase	β-D-mannosidase
Andere	
<input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> ander Pompe	α-glucosidase
<input type="checkbox"/> H Schindler	NAC-α-D-galactoseaminidase
<input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> ander Steroid sulfatase	arylsulfatase C
<input type="checkbox"/> S of EDTA plasma chitotriosidase	

Legende

H	Na-Hep bloed min. 7ml	*	verplichte gegevens
L	Li-Hep bloed min. 7ml	E	EDTA bloed min. 7ml
IC	informed consent verplicht	F	enkel fibroblasten
<input type="checkbox"/>	enkel na telefonisch overleg	S	buis zonder additief 5ml (serum)
1	niet samen aanvragen	KC	klinische checklijst verplicht
		2	enkel na bevestiging bioch. defic.

andere dan op www.brusselsgenetics.be enkel na

CMG AANVRAAGFORMULIER GENETISCH ONDERZOEK (vervolg)

enkel geldig indien ook pagina 1 volledig ingevuld wordt

analyse turn-around-times staan gespecificeerd op www.brusselsgenetics.be



Moleculair (DNA) onderzoek (selecteer slechts 1 DNA analyse)

Dragerschap- of diagnostisch onderzoek gen

E [Mucoviscidose/cystische fibrose](#) [CFTR](#)
 E [Fragiele X-syndroom](#) [FMR1](#)
 E [Spinale spieratrofie](#) [SMN1](#)

Bloedziekten

E Hemoglobinoopathie HbS HbC α-thal β-thal
 E [Hemochromatose](#) [HFE](#) Serum ferritine*: _____
 Transferrine sat*: _____

Channelopathieën

2xE [KCNQ1](#) [KCNH2](#) [SCN5A](#) [SCN4A](#) ander : _____

Fertiliteits- / geslachtsproblemen

E [Androgeen receptor](#) [AR](#)
 E [Azoöspermie \(CBAVD\)](#) [CFTR](#)
 E [Fragiele Xa-gerelateerde POF](#) [FMR1](#)
 E [Yq-microdeleties](#) [AZFa,b,c](#)

Huid- / haaraandoeningen

E [Ziekte van Netherton](#) [SPINK5](#)
 E [Incontinentia pigmenti](#) [IKBK](#)

Metabole aandoeningen

E [Aldolase B/fructose intolerantie](#) [ALDOB](#)
 E [Fosfolipase A2, groep 6](#) [PLA2G6](#)
 E+2 [Gaucher](#) [GBA](#)
 E+2 [GM1-gangliosidose](#) [GLB1](#) E+2 [Tay Sachs](#) [HEXA](#)
 E [GTP cyclohydrolase I](#) [GCH1](#)
 E+2 [Krabbe](#) [GALC](#)
 E [Medium-chain Acyl-CoA dehydrogen.](#) [ACADM/MCAD](#)
 E+2 [Metachromatische leukodystrofie](#) [ARSA](#)
 E+2 [MPSI/Hurler-Scheie](#) [IDUA](#) E+2 [MPSII/Hunter](#) [IDS/MPS2](#)
 E+2 [MPSIIIA/Sanfillipo A](#) [SGSH/MPS3A](#) E+2 [MPSIIIB/Sanfillipo B](#) [NAGLU](#)
 E [MPSIVA/Morquio A](#) [GALNS/MPS4A](#) E+2 [MPSIVB/Morquio B](#) [GLB1](#)
 E+2 [MPSVII/Sly](#) [GUSB](#)
 E [Pyruvate dehydrogenase deficiëntie](#) [PDH1A](#)
 E+2 [Pompe](#) [GAA](#)

Mitochondriale cytopathieën

E [Leigh syndroom](#) E [LHON syndroom](#)
 E [MERRF/MELAS](#) (incl.MIDD) [mt tRNA^{Lys}/mt tRNA^{Leu}](#)
 E [NARP syndroom](#) [mt ATPase6 + andere](#)
 E Depletie E Deleties E ander Specificeer: _____

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](#) [THRB](#)

Ontwikkelingsstoornissen

E [Achondroplasie](#) [FGFR3](#)
 E+KC [X-gebonden hydrocefalie](#) [L1CAM](#)

Spieraandoeningen

E [AMP deaminase](#) [AMPD1](#)
 E [Becker-Thomsen myotonie](#) [CLCN1](#)
 E [Myotone dystrofie/ziekte van Steinert](#) [DMPK](#)

Stollingsproblemen

E [Factor II/Prothrombine](#) [F2 g.20210G>A](#)
 E [Factor V/APC-cofactor](#) [F5 p.R506Q](#) [APC resistentie*](#): _____
 E [Antithrombine III deficiëntie](#) [AT3/SERPINC](#)
 E [MTHFR-homocystinuria](#) [MTHFR p.A222V](#)

Diverse

3xE+IC [borst-/ovariumcarcinoom](#) [BRCA1 - BRCA2](#)
 E [Calcium-sensing receptor](#) [CASR](#)
 E [RETT syndroom](#) [MECP2](#)
 E externe analyse KC [CMT](#) CX26 DMD FSHD Marfan KC
 E KC [NF1](#) KC [PW/A](#) SHOX
 E ander Specificeer: _____