



# Verzoek om bijkomende informatie bij de aanvraag voor genetisch onderzoek in het kader van trombose, bloedingen en bloedplaatjesdefecten.

PER PERSOON MOET ÉÉN FORMULIER WORDEN INGEVULD !

Voor meer informatie omtrent de test verwijzen we naar de labogids:

<https://laboboeken.nexuzhealth.com/pboek/internet/GHB>

## 1. PATIËNTGEGEVENS

AANVRAAGDATUM: _____ UUR _____ u _____	EENHEID: _____ KAMER/BED: _____ / _____
AANVRAGER Dr.: _____	PATIENT IDENTIFICATIE EAD-/HOS-nr. _____
I.D. nr.: _____ R.I.Z.I.V.nr.: _____	Naam: _____ Voornaam: _____
_____	Adres: _____
Handtekening _____	Geboortedatum: _____ d d m m j j _____ Geslacht: <input type="checkbox"/>
Tel: _____	VERZEKERINGSINSTELLING KG1/KG2: _____ / _____
AFNAME DATUM: _____ UUR _____ u _____	Nr. verzekering _____ Verwantschap <input type="checkbox"/>
	Stamnr. _____
	Indien patiënt elders gehospit. is; Naam inrichting _____
	Identificatienr.: _____ Dienst: _____

## 2. KLINISCHE INFORMATIE

Heeft de patiënt symptomen/klinische tekens/afwijkende laboresultaten compatibel met de veronderstelde aandoening?  Ja  Nee

.....

.....

.....

.....

Klinische bloedingsproblemen?  Ja  Nee

Trombose in meerdere familieleden of op jonge leeftijd?  Ja  Nee  Niet geweten

Trombopenie?  Ja  Nee  normaal MPV  verhoogd MPV

Abnormale bloedplaatjesfunctietest: welke? .....

Abnormale coagulatie parameter: welke? .....

Gelieve een **uitgebreid klinisch verslag (inclusief bloedceltellingen)** aan dit formulier toe te voegen.

Voorgaande genetische analyse uitgevoerd?

Ja  Nee

Welke? .....

Waar? .....

Indien het origineel verslag niet beschikbaar is in KWS, gelieve dit dan mee te geven met dit formulier.

### 3. GEVRAAGDE ANALYSE

Geelieve hieronder één analyse aan te duiden.

**Gericht nazicht van een familiale variant** - bloedstalen: 2 EDTA tubes zijn vereist

Via deze analyse zal een gekende familiale variant nagekeken worden bij familieleden. Geelieve onderstaande vragen in te vullen.

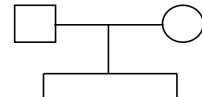
Familiale variant of gen: .....

Heeft de patiënt symptomen/klinische tekens compatibel met de veronderstelde aandoening?  Ja  Nee

Gegevens van de indexpatiënt

Stamboom

Naam: .....



Geboortedatum: .....

Relatie tot de indexpatiënt .....

Waar werd het genetisch onderzoek uitgevoerd? .....

Indien het origineel verslag niet beschikbaar is in KWS, geelieve een kopie van het verslag mee te geven met het staal of op te sturen naar stalenreceptieCME@uzleuven.be

**Diagnostisch onderzoek in het kader van**

Via deze analyse zal een diagnostische screening uitgevoerd worden ahv een genpanel. Geelieve onderstaande vragen in te vullen.

Etniciteit: .....

Consanguiniteit in de familie?  Ja  Nee  Niet geweten

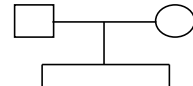
De aandoening presenteert zich  Sporadisch  Familiaal

Aangetaste familieleden (naam + geboortedatum + kliniek):

Geelieve eveneens aan te geven of er bij familieleden reeds een genpanel lopende is.

.....  
 .....  
 .....  
 .....

Stamboom



Geelieve het gewenste subpanel aan te duiden (slechts één).

**Coagulatie defecten voor bloedingen en trombose**

ADAMTS13	F10	F11	F12	F13A1	F13B	F2	F5	F7	F8	F9	FGA	FGB
FGG	GGCX	HRG	KLKB1	KNG1	LMAN1	MCFD2	PIGA	PLG	PROC	PROS1	SERPINC1	SERPIND1
SERPINE1	SERPINF2	THBD	VKORC1	VWF								

**Bloedplaatjesdefecten**

ABCG4	ABCG5	ABCG8	ACTB	ACTN1	ANKRD26	ANO6	AP3B1	AP3D1	ARPC1B	BLOC1S3	BLOC1S5	BLOC1S6
CDC42	CYCS	DIAPH1	DTNBP1	ERG	ETV6	FERMT3	FLI1	FLNA	FYB1	GATA1	GF11B	GNE
GP1BA	GP1BB	GP6	GP9	HOXA11	HPS1	HPS3	HPS4	HPS5	HPS6	IKZF5	ITGA2B	ITGB3
KDSR	LYST	MECOM	MPIG6B	MPL	MYH9	NBEA	NBEAL2	P2RY12	PLA2G4A	PLAU	PTGS1	RAP1B
RASGRP2	RBM8A	RUNX1	SLFN14	SRC	STIM1	STXB2	TBXA2R	TBXAS1	THPO	TPM4	TUBB1	VIPAS39
VPS33B	VWF	WAS										

**Onverklaarde bloedingen (normale labotesten)**

ACVRL1	CHST14	COL1A1	COL3A1	COL4A1	COL4A2	COL5A1	COL5A2	ENG	GDF2	SMAD4
--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	-----	------	-------

**Hemofilie A**

F8 aan de hand van Sanger sequencing - MLPA - inversie

**Hemofilie B**

F9 aan de hand van Sanger sequencing - MLPA