

Aanvraagformulier voor genetisch onderzoek

- > Per patiënt een afzonderlijk aanvraagformulier volledig invullen.
- > Voor 'genetisch onderzoek naar verworven aandoeningen', 'prenataal onderzoek op maternaal bloed' en 'preimplantatie genetische testing (PGT)' zijn specifieke aanvraagformulieren voorhanden.

GEGEVENS PATIËNT (volledig invullen of sticker)

Naam:
 Voornaam:
 Geboortedatum: / / Geslacht: M / V
 Adres:
 Mutualiteit: Lidnr.:
 Rijksregisternr. (INSZ):
 Hospitalisatie: JA / NEE

Sticker
 identificatie patiënt

GEGEVENS ARTS (volledig invullen of stempel)

Naam:
 Voornaam:
 Ziekenhuis / Instelling:
 Adres:
 Telefoon:
 RIZIV nr.:
 DATUM AANVRAAG: / /
 HANDTEKENING:
 Uw Ref. Nr.:
 Uitslag ook naar:

GEGEVENS PARTNER (volledig invullen of sticker)

Naam:
 Voornaam:
 Geboortedatum: / / Geslacht: M / V

Sticker
 identificatie partner

Datum afname: / / uur: door: materiaaltype:

Bloed op kamertemperatuur bewaren en insturen binnen de 72u na afname. Voor informatie over afname en transport van specifieke weefsels: contacteer het labo of zie website.
 Het is de verantwoordelijkheid van de arts de aanvraag (voorzien van zijn/haar naam, voornaam en identificatienummer) volledig in te vullen, te handtekenen en de klinische gegevens en vraagstelling kenbaar te maken. Alleen materiaal voorzien van naam, voornaam en geboortedatum van de patiënt samen met een volledig ingevuld aanvraagformulier wordt in behandeling genomen. De klinisch geneticus kan op basis van de verstrekte klinische gegevens beslissen om de aangevraagde test al dan niet uit te voeren of te wijzigen in een meer geschikte test.

VRAAGSTELLING

- Diagnostisch onderzoek
 - Symptomatische indexpatiënt
 - Onderzoek bij familiaal van indexpatiënt (familiale mutatie hieronder specificeren; keerzijde enkel invullen indien ook panel onderzoek geïndiceerd)
 - Symptomatisch
 - Asymptomatisch
 - Klinische status (nog) niet gekend
- Dragerschaponderzoek (recessief/X-gebonden)
 - Preconceptionele screening (geen familiale mutatie gekend)
 - Gericht onderzoek naar familiale mutatie
 - Bij partner van gekende drager
- Predictief/presymptomatisch onderzoek (neuro/onco enkel via genetica!)
- Prenataal / Miskraamonderzoek
 - G: P: A:
 - eenling meerling
 - zwangerschapsduur: weken
 - Enkel DNA stockage **E**
 - Aanleggen EBV cellijn **H**
 - Fibroblastenkweek (biopt in fysiologisch water)
 - Research
 - DRINGEND omwille van

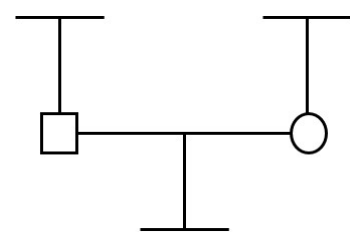
KLINISCHE GEGEVENS EN FAMILIEGEGEVENS (VERPLICHT INVULLEN)

Klinische gegevens patiënt:

 Werd bij patiënt geïnformeerde toestemming afgenomen? Ja Nee

Familiaal of partner reeds genetisch onderzocht:
 Naam/voornaam:
 Geboortedatum: / /
 Relatie:
 Gendefect in familie:
 Aandoening:
 Dossiernummer of gegevens extern genetisch centrum:

Stamboom – vermeld naam/geboortedatum; ↑ bij te onderzoeken persoon;
 Aangedane familieleden met ● ■ aanduiden



IN TE VULLEN DOOR HET LABORATORIUM

Uitpakker:
 Staalontvangst: Datum: / / Uur:

Materiaal: EDTA Spuiten AC
 Heparine Potje CV
 Mondwisser Andere:
 Epje

Korte Invoer: Lange Invoer:
 Controle KI: / / Controle LI:
 Controle KI: Datum controle LI: / /

Prenataal onderzoek

Moleculaire karyotypering (SNP microarray)

- Prenataal weefsel (inclusief QF-PCR 21,18,13,X,Y) (E-bloed ouders nodig) **QFPCR/MAPRE**
- Bij analyse ikv positieve NIPT, NIPT resultaatrapport toevoegen
- E** Ouder: begeleidend aan prenataal staal (apart aanvraagformulier) **MAF**

DNA onderzoek

- Prenataal weefsel (**E** moeder nodig)
- Specificeer aandoening:
- E** Ouder: begeleidend aan prenataal staal

Karyotypering / FISH onderzoek

- H** Fertiliteitsprobleem (zie ook specifieke rubrieken hieronder voor CF/ FMR1/ AZF)
- H** Opsporen gebalanceerde chromosoomherschikking:
 - Familiaal
 - Ouders: bij afwijkend miskraam- of prenataal staal (enkel op verzoek genetica)
- H** Vermoeden chromosoomafwijking bij pasgeborene:
- H** Vermoeden geslachtschromosoomafwijking:
- E H** Andere indicatie:

DNA onderzoek

Miskraamonderzoek

- Aneuploidiescreening op miskraamweefsel (**E** moeder nodig) **MAMIS**

Moleculaire karyotypering

- E** SNP microarray **MA**

Diversen

- E** Mucoviscidose (CFTR) **CF**
- Etnische afkomst:
- E** Canavan, ziekte van (ASPA) **CAN**
- E** Familiale dysautonomia (IKBKAP) **DYS**
- E** Fanconi anemie type C (FANCC) **FA**
- E** Tay-Sachs, ziekte van (HEXA) **TSD**
- E** Hemochromatose² **HFE**
- Verhoogde ferritineconcentratie:
- Verhoogde transferrine-ijzersaturatie (>45%):
- Familiaal voorkomen van hemochromatose
- E** 21-Hydroxylase deficiëntie (CYP21A2) (**E** bloed ouders nodig) **CAH**

Cardiogenetische aandoeningen

- E IC V** Thoracale aorta aneurysma en dissectie (panel¹) **TAAD**
- E IC** Primaire elektrische aandoeningen (panel¹) **PED**
- E IC** Cardiomyopathie (panel¹) **CMP**
- E** Familiale hypercholesterolemie (panel¹) **CHOL**
- E** Cardiale amyloïdose (TTR; enkel indien botscan positief) **TTR**

Diabetes / Obesitas

- E** Mitochondriaal (tRNA^{Leu} 3243A>G) **M3243**
- E IC V** MODY / Neonatale diabetes / Hyperinsulinisme / RCAD (panel¹) **WESMO**
- E IC** Obesitas (panel¹) **WESOB**

Oncogenetica

- E V** Borst-/ovariumcarcinoom en aanverwante kankers (panel¹) (germline) **BRCE2**
- Dringend ikv operatie/therapie (schrappen wat niet past)
- Resultaat tegen:.....(Datum)
- T** BRCA op tumoren (terugbetaling Olaparib/PARP-inhibitor)⁵ (panel¹)
- E** Multiële endocriene neoplasie type 1 **MEN1**
- E** Fluoro-uracil toxiciteit **DPYD**

Fertiliteitsproblemen

- E** CF-dragerschapsonderzoek (incl. CBAVD) **CF**
- Etnische afkomst:
- E** FMR1-dragerschapsonderzoek (incl. POF) **FRAXA**
- E** Microdeleties Y-chromosoom (AZFa,b,c) **AZF**

Andere

.....

.....

Groeiretardatie /ботаandoeningen

- E** Achondroplasie **FGFR3**
- E** Hypochondroplasie **FGFR3**
- E** Thanatofore dysplasie **FGFR3**
- E** Hypofosfatemie, X-gebonden **PHEX**
- E V** Multiële osteochondromen (exostosen) (panel¹) **EXTP**
- E** Vitamine D resistente rachitis **VDR**
- E IC** Skeletdysplasie (panel¹) **WESSD**
- E** Leri-Weil dyschondrosteosis **SHOX**
- E IC** Kleine gestalte (panel¹) **WESSS**
- E** Craniosynostose
 - Apert syndroom **FGFR2**
 - Crouzon syndroom **FGFR2**
 - Pfeiffer syndroom **FGFR1/FGFR2**
 - Craniosynostose (panel¹) **WESSD**

Ontwikkelingsstoornissen / epilepsie

- E** Angelman syndroom (methylatieonderzoek) **AS**
- E** Prader-Willi syndroom (methylatieonderzoek) **PWS**
- E** Fragiele-X syndroom (FMR1) **FRAXA**
- E** Smith-Lemli-Opitz syndroom (DHCR7) **SLO**
- E IC 3** Ontwikkelingsachterstand (panel¹) **WESID**
- E IC 3** Cerebrale parese (panel¹) **WESCP**
- E** Dravet syndroom, ernstige myoclonie infantiele epilepsie (SMEI):
SCN1A del/dup analyse **SCN1A**
- E IC 3** Epilepsie en ontwikkelingsachterstand (panel¹) **WESEP**
- E IC** Epilepsie zonder ontwikkelingsachterstand (Familiale epilepsie) (panel¹) **WESFE**

Neuromusculaire / neurodegeneratieve aandoeningen

- E** Spinale spieratrofie (SMN1) **SMA**
- Etnische afkomst:
- E** Kennedy, ziekte van (AR) **SBMA**
- E** Huntington, ziekte van (HTT) **HD**
- E** Dentatorubro-pallidolusian atrofie (ATN1) **DRPLA**
- E IC** Dementie early onset (panel¹) **WESDE**
- E** Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A): PMP22 duplicatie **CMT**
- E** Erfelijke drukneuropathie (HNPP):
 - PMP22 deletie **HNPP**
 - PMP22 puntmutatie **PMP22**
- E IC** Perifere neuropathie (panel¹) **WESPN**
- E** Spinocerebellaire ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 7) **SCAS**
- E** Spinocerebellaire ataxie Plus (SCA8, 10, 12, 17) **SCAE**
- E** SCA17 (TBP) **SCA17**
- E IC** Ataxie en spastische paraplegie (panel¹) **WESAT**
- E** Hereditaire spastische paraplegie, SPAST-geassocieerde:
SPG4/SPAST del/dup analyse **SPG4**
- E** Duchenne/Becker spierdystrofie: DBD del/dup analyse **DBD**
- E** Myotone dystrofie 1 / ziekte van Steinert (DMPK) **STE**
- E** Myotone dystrofie 2 / PROMM (ZNF9) **PROMM**
- E IC** Myopathie (panel¹) **WESMU**

Slechthorendheid

- E** Congenitaal, niet-syndromaal (GJB2/GJB6 deletie) **CX26**
- E** Cochleo-vestibulaire dysfunctie (DFNA9) **COCH**
- E** Aminoglycosidegeïnduceerde slechthorendheid (12S rRNA, 1555A>G) **MID**
- E IC V** Gehoorverlies (panel¹) **WESHL**
- GJB2/GJB6 reeds onderzocht: ja neen

Stollingsproblemen

- E** Factor V Leiden³ (p.R506Q) **FVL**
- Geactiveerde proteïne C resistentie positief
- E** Factor II / prothrombine⁴ (g.20210G>A) **F2**
- < 55 jaar met thrombotisch proces
- Familiale anamnese van recidiverende thrombosen
- Diffuse intravasculaire stolling
- E** Ziekte van Von Willebrand **VWF**

Legende

- E** 2 x 5 ml EDTA (neonaten 2 ml)
- H** 1 x 5 ml Na-Heparine (neonaten 2 ml)
- T** Tumorweefsel (paraffineblok)
- 3** Trio-analyse (materiaal van index en ouders vereist)
- IC** Toestemmingsformulier vereist: zie volgende bladzijde of www.genetica-antwerpen.be
- V** Testspecifieke vragenlijst: zie www.genetica-antwerpen.be

- 1 Samenstelling genenpanel: zie www.genetica-antwerpen.be
- 2 HFE test voldoet aan diagnoseregulering (KB 10-11-2012, artikel 33: verstrekkings 565316-565320).
- 3 FVL test voldoet aan diagnoseregulering (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekkings 587016-587020).
- 4 F2 test voldoet aan diagnoseregulering (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekkings 587031-587042).
- 5 Analyse uitgevoerd in labo Pathologie, UZA (zie <http://labogidsintpa/>)

Betreft: genetisch onderzoek door middel van exoom- of genoomsequencing om genetische fouten (mutaties) op te sporen.

TOESTEMMINGSFORMULIER

B300201316250 – versie januari 2022

Men heeft mij uitgelegd en ik heb het volgende begrepen :

1. Er verder genetisch onderzoek wordt voorgesteld naar de oorzaak van een genetische aandoening.
 namelijk (aandoening)
 bij mijzelf (naam) geboortedatum
OF
 bij mijn kind (naam) geboortedatum
2. Hiervoor zullen een groot aantal of alle genen onderzocht worden.
3. Deze gegevens zullen geanalyseerd worden om de oorzaak van de aandoening te achterhalen.
4. De arts zal de resultaten van deze analyse met mij bespreken. Ook resultaten van een eventueel vervolgonderzoek die van klinisch belang zijn, zullen met mij worden besproken.
5. Het mogelijk is dat dit onderzoek op korte termijn geen verklaring oplevert voor mijn/mijn kind zijn/haar aandoening. Gezien de kennis over genetische aandoeningen steeds toeneemt, kan ik in de toekomst opnieuw contact opnemen met mijn arts om te informeren of er nieuwe inzichten zijn die de resultaten van deze analyse kunnen beïnvloeden.
6. Ik zal geïnformeerd worden wanneer bij toeval een ernstige erfelijke aandoening wordt vastgesteld waarvoor medische behandeling en/of preventie mogelijk zijn of dragerschap van een aandoening met minstens 25% risico voor de nakomelingen.
7. Ik zal niet geïnformeerd worden wanneer bij toeval een ernstige erfelijke aandoening wordt vastgesteld waarvoor op dit moment geen medische behandeling en/of preventie beschikbaar zijn.
8. Dit onderzoek dragerschap van andere genetische aandoeningen niet uitsluit.
9. Alle gegevens bekomen uit dit onderzoek strikt confidentieel worden behandeld.
10. Deze DNA-gegevens (DNA-sequenties) bewaard worden in een beveiligde databank.
11. Mijn/mijn kind zijn/haar DNA-staal, DNA-sequenties of klinische gegevens uitgewisseld kunnen worden met andere genetische laboratoria of voor onderzoeksdoeleinden kunnen aangewend worden, maar dat dit steeds gepseudonimiseerd gebeurt.
12. Mijn/mijn kind zijn/haar gegevens op een gepseudonimiseerde (gecodeerde) wijze kunnen ingevoerd worden in een internationale databank die door geregistreerde onderzoekers kan geraadpleegd worden voor niet-commercieel gebruik en/of medisch-wetenschappelijk onderzoek.
13. Ik kan op om het even welk ogenblik beslissen om niet meer aan dit onderzoek mee te werken. Er zullen dan geen nieuwe gegevens meer gegenereerd worden op basis van mijn/mijn kind zijn/haar DNA-staal of DNA-sequenties.
14. Ik kan voor alle verdere vragen steeds terecht bij een arts van het Centrum Medische Genetica in het Universitair Ziekenhuis Antwerpen.

Ik geef toestemming tot genetisch onderzoek door middel van exoom- of genoomsequencing:

bij mijzelf: JA 0 NEEN 0 bij mijn kind: JA 0 NEEN 0

Naam: Datum:

Handtekening:

Naam van arts en datum van ondertekening:

Handtekening van de arts die om toestemming vraagt: