

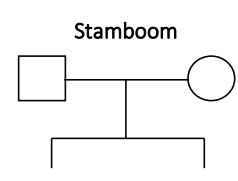
## Verzoek om bijkomende informatie bij de aanvraag voor genetisch onderzoek in het kader van genetische bot- en kraakbeenziekten.

PER PERSOON MOET ÉÉN FORMULIER WORDEN INGEVULD !

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

2. KLINISCHE INFORMATIE
..... ..... Gelieve een <b>uitgebreid klinisch verslag</b> aan dit formulier toe te voegen. Voorgaande genetische analyse uitgevoerd? <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee <input type="checkbox"/> Niet geweten Specificeer: Welke? ..... Waar? ..... Indien het origineel verslag niet beschikbaar is in KWS, gelieve een kopie van het verslag mee te geven met het staal of op te sturen naar stalenreceptieCME@uzleuven.be
Gelieve onderstaande vragen in te vullen indien diagnostisch onderzoek in het kader van ' <b>andere skeletdysplasieën</b> ' wordt gewenst. Is er sprake van klein gestalte? <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Zo ja: specificeer SDS: ..... De patiënt is: <input type="checkbox"/> Proportioneel <input type="checkbox"/> Dysproportioneel, specificeer: <input type="checkbox"/> korte ledematen en/of <input type="checkbox"/> korte romp De aanvang van de aandoening was: <input type="checkbox"/> Prenataal <input type="checkbox"/> Postnataal Hoofdomtrek: ..... cm Zijn er radiografieën beschikbaar? <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Zijn er cognitieve beperkingen aanwezig? <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Zo ja, specificeer: ..... Zijn er andere aangeboren afwijkingen? <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Zo ja, specificeer: .....

3. Gevraagde analyse
Gelieve hieronder één analyse aan te duiden.
<input type="radio"/> <b>Gericht nazicht van een familiale variant of mutatie</b> - bloedstalen: <b>2 EDTA tubes zijn vereist</b> Via deze analyse zal een gekende familiale variant of mutatie nagekeken worden bij familieleden. Gelieve onderstaande vragen in te vullen. <b>Familiale mutatie/variant of gen:</b> ..... <b>Heeft de patiënt symptomen/klinische tekens compatibel met de veronderstelde aandoening?</b> <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee  <b>Gegevens van de indexpatiënt</b> <b>Naam:</b> ..... <b>Geboortedatum:</b> .....  <b>Relatie tot de indexpatiënt</b> ..... <b>Waar werd het genetisch onderzoek uitgevoerd?</b> ..... Indien het origineel verslag niet beschikbaar is in KWS, gelieve een kopie van het verslag mee te geven met het staal of op te sturen naar stalenreceptieCME@uzleuven.be

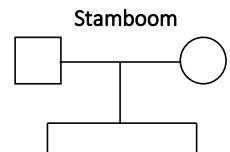




**○ Diagnostisch onderzoek in het kader van Stickler syndroom, Osteogenesis imperfecta, Craniosynostose of andere skeletdysplasieën**

Via deze aanvraag zal er voor uw patiënt een whole exome sequencing (WES) analyse opgestart worden. Gelieve onderstaande vragen in te vullen en de gewenste indicatie(s) aan te duiden.  
 \*\*Voor de indicaties 'Stickler syndroom', 'Osteogenesis imperfecta' en 'Craniosynostose' zal een WES single case analyse opgestart worden. Het DNA van de ouders kan mee opgestuurd worden voor eventueel segregatie-onderzoek.  
 \*\*\*Voor de indicatie 'andere skeletdysplasieën' zal een WES trio analyse opgestart worden.  
 Voorealer trio exoom opgestart kan worden, zijn DNA of bloedstalen van de indexpatiënt en beide ouders noodzakelijk. **We ontvangen graag een aanvraag met vermelding voor beide ouders (zie pagina 4 en 5).** Indien we geen DNA of bloedstaal ontvangen, wordt deze aanvraag na 6 maanden afgesloten. Het DNA van de indexpatiënt blijft gestockeerd.  
 Indien het onmogelijk is om een staal van één van beide ouders te bekomen, zal er een single case analyse opgestart worden, met een beperktere interpretatie. Gelieve dit duidelijk aan te geven op het aanvraagformulier.

Consanguiniteit in de familie:  Ja  Nee  Niet geweten  
 De aandoening presenteert zich:  Sporadisch  Familiaal



**Ouders van de index:**

**VADER**

NAAM ..... VOORNAAM ..... DOB ... / ... / ...

Klinische info: .....

**MOEDER**

NAAM ..... VOORNAAM ..... DOB ... / ... / ...

Klinische info: .....

**Andere aangetaste familieleden (naam + DOB + klinische info):**

NAAM: .....  
 NAAM: .....

**Stickler syndroom (single case analyse) \*\***

COL11A1 COL11A2 COL2A1 COL9A1 COL9A2 COL9A3

**Osteogenesis imperfecta (single case analyse) \*\***

ANOS BMP1 COL1A1 COL1A2 CREB3L1 CRTAP FKBP10 IFITM5 LRP5 MBTPS2 P3H1 P4HB PLOD2  
 PLS3 PPIB SEC24D SERPINF1 SERPINH1 SGMS2 SP7 SPARC TENT5A TMEM38B WNT1 XYLT2

**Craniosynostose (single case analyse) \*\***

ADAMTSL4 AHDC1 ARID1B ASXL1 BCL11B CDK13 COLEC10 COLEC11 CYP26B1 EFN1 ERF FAM111A FBN1  
 FBXO11 FGF9 FGFR1 FGFR2 FGFR3 HNRNP1 IL11RA IL6ST KAT6B LTBP1 MAN2B1 MASP1 MEGF8  
 MSX2 NFIA NFIX POR PRRX1 RAB23 RECQL4 RUNX2 SIX1 SKI SLC25A24 SMAD6 SMO  
 SOX6 TCF12 TFAP2B TRAF7 TWIST1 ZIC1 ZNF462

**Andere skeletdysplasieën (trio case analyse)\*\*\***

ABCC9 ACAN ACP5 ACTB ACTG1 ACVR1 ADAMTS10 ADAMTS17 ADAMTSL2 ADAMTSL4 AFF3 AGA AGPS  
 AHDC1 AIFM1 AKT1 AKT2 ALG9 ALPL ALX1 ALX3 ALX4 AMER1 ANAPC1 ANKH ANOS  
 ANTXR2 APC2 ARHGAP25 ARHGAP31 ARID1A ARID1B ARSB ARSK ARSL ASAH1 ASXL1 ATP6V0A2 ATR  
 B3GALT6 B3GAT3 B4GALT7 BANF1 BCL11B BGN BHLHA9 BMP1 BMP2 BMPER BMPR1B BNIP1 BPNT2  
 CA2 CANT1 CASR CFBF CC2D2A CCDC134 CCDC8 CCN6 CCNQ CDC45 CDC6 CDC73 CDH3  
 CDK10 CDK13 CDKN1C CDT1 CENPE CEP120 CEP152 CEP290 CFAP410 CHST11 CHST14 CHST3 CHSY1  
 CILK1 CKAP2L CLCN5 CLCN7 COG1 COG4 COL10A1 COL11A1 COL11A2 COL1A1 COL1A2 COL27A1 COL2A1  
 COL9A1 COL9A2 COL9A3 COLEC10 COLEC11 COMP COPB2 CREB3L1 CREBBP CRIPT CRTAP CSGALNACT1 CSPP1  
 CTSK CUL7 CYP26B1 CYP27B1 CYP2R1 CYP3A4 DDR2 DDRGK1 DHCR24 DHODH DLL3 DLL4 DLX3  
 DLX5 DLX6 DMP1 DNA2 DNAJC21 DNMT3A DOCK6 DONSON DSE DVL1 DVL3 DYM DYNC2H1

DYNC211	DYNC212	DYNLT2B	EBP	EDN1	EDNRA	EED	EFL1	EFNB1	EFTUD2	EIF2AK3	EIF4A3	ELMO2
EN1	ENPP1	EOGT	EP300	EPS15L1	ERF	ESCO2	EVC	EVC2	EXOC6B	EXT1	EXT2	EXTL3
EZH2	FAM111A	FAM20C	FANCB	FAR1	FBLN1	FBN1	FBN2	FBXO11	FERMT3	FGD1	FGF10	FGF16
FGF23	FGF9	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FIG4	FKBP10	FLNA	FLNB	FMN1	FN1	FUCA1	FZD2
GALNS	GALNT3	GBA1	GCM2	GDF3	GDF5	GDF6	GINS2	GJA1	GLB1	GLI2	GLI3	GMNN
GNAI3	GNAS	GNPAT	GNPTAB	GNPTG	GNS	GORAB	GPC3	GPC4	GPC6	GPX4	GREM1	GSC
GUSB	HAAO	HDAC4	HDAC8	HES7	HHAT	HNRNP	HOXA11	HOXA13	HOXD13	HPGD	HRAS	HS2ST1
HSPA9	HSPG2	HYAL1	IARS2	ID4	IDH1	IDH2	IDS	IDUA	IFIH1	IFITM5	IFT122	IFT140
IFT172	IFT43	IFT52	IFT80	IFT81	IHH	IKBK	IL11RA	IL1RN	IL6ST	INPPL1	INTU	KAT6B
KCNJ2	KDELRL2	KIAA0586	KIAA0825	KIF22	KIF5B	KIF7	KL	KYNU	LAMA5	LBR	LEMD3	LFNG
LIFR	LMBR1	LMNA	LMX1B	LONP1	LPIN2	LRP4	LRP5	LRRK1	LTBP1	LTBP2	LTBP3	LYSET
MAB21L2	MAFB	MAN2B1	MANBA	MAP2K1	MAP3K20	MAP3K7	MAPKAPK5	MASP1	MATN3	MBTPS1	MBTPS2	MCM3
MCM5	MCM7	MECOM	MEGF8	MEOX1	MESD	MESP2	MET	MGP	MID1	MKS1	MMP13	MMP14
MMP2	MMP9	MNX1	MSX2	MTAP	MTX2	MYCN	MYH3	MYO18B	NADSYN1	NAGLU	NANS	NBAS
NEK1	NEPRO	NEU1	NF1	NFIA	NFIX	NIPBL	NKX3-2	NLRP3	NMNAT1	NOG	NOTCH1	NOTCH2
NPPC	NPR2	NPR3	NRAS	NSD1	NSDHL	NSMCE2	NXN	OBSL1	OFD1	ORC1	ORC4	ORC6
OSTM1	P3H1	P4HB	PAM16	PAPSS2	PCNT	PCYT1A	PDE3A	PDE4D	PDGFRB	PEX5	PEX7	PGM3
PHEX	PIGV	PIK3C2A	PISD	PITX1	PLCB3	PLCB4	PLEKHM1	PLOD2	PLS3	POLE	POLR1A	POLR1B
POLR1C	POLR1D	POLR3A	POLR3B	POLR3GL	POP1	POR	PORCN	PPIB	PRKACA	PRKACB	PRKAR1A	PRKG2
PRMT7	PRRX1	PTDSS1	PTH1R	PTHLH	PTPN11	PYCR1	RAB23	RAB33B	RAD21	RASGRP2	RBBP8	RBM8A
RBPJ	RECQL4	RFLNA	RIGI	RINT1	RIPPLY2	ROR2	RPGRIP1L	RPL13	RSPO2	RSPRY1	RUNX2	SALL1
SALL4	SBDS	SCUBE3	SEC23A	SEC24D	SERPINF1	SERPINH1	SETD2	SF3B4	SFRP4	SGMS2	SGSH	SH3BP2
SH3PXD2B	SHH	SHOX	SIX1	SIX2	SKI	SLC10A7	SLC17A5	SLC25A24	SLC26A2	SLC29A3	SLC34A3	SLC35B2
SLC35D1	SLC39A13	SLC4A2	SLCO2A1	SMAD2	SMAD3	SMAD4	SMAD6	SMARCA4	SMARCAL1	SMARCB1	SMARCE1	SMC1A
SMC3	SMCHD1	SMO	SMS	SNRPB	SNX10	SOST	SOX6	SOX9	SP7	SPARC	SPECC1L	SQSTM1
SRP54	SUMF1	SUZ12	TAB2	TBC1D24	TBCE	TBX15	TBX3	TBX4	TBX5	TBX6	TBXAS1	TCF12
TCIRG1	TCOF1	TCTN3	TENT5A	TFAP2B	TGDS	TGFB1	TGFB2	TGFB3	TGFB1	TGFB2	THPO	TMCO1
TMEM165	TMEM216	TMEM38B	TMEM53	TMEM67	TNFRSF11A	TNFSF11	TONSL	TOP2B	TP63	TRAF7	TRAI	TRAPPC2
TREM2	TRIP11	TRPS1	TRPV4	TRPV6	TTC21B	TWIST1	TYROBP	UBA2	UFSP2	VAC14	VCP	VDR
VPS33A	WDR19	WDR35	WNT1	WNT10B	WNT3	WNT5A	WNT6	WNT7A	XRCC4	XYLT1	XYLT2	ZIC1
ZIC3	ZMPSTE24	ZNF462	ZSWIM6									

## Aanvraagformulier voor vader ikv genetische bot- en kraakbeenziekten TRIO WES voor ouders

### Klinische gegevens en indicatie

Zoon/dochter met vermoeden van een genetische bot- en kraakbeenziekten Whole Exome Sequencing

### Identificatie ouder

NAAM ..... VOORNAAM .....  
DOB .../.../.....  
Klinische info: .....  
Groei: ..... SDS: .....

### Gegevens indexpatiënt

NAAM ..... VOORNAAM .....  
DOB .../.../.....

Graag 10 ml bloed (EDTA tube) of DNA (minimaal 5 µg) te versturen t.a.v. Anniek Corveleyn naar UZ Leuven CME, Herestraat 49, 3000 Leuven

### Aanvragende arts

Kleef hier briefje mutualiteit

## Aanvraagformulier voor moeder ikv genetische bot- en kraakbeenziekten TRIO WES voor ouders

### Klinische gegevens en indicatie

Zoon/dochter met vermoeden van een genetische bot- en kraakbeenziekten Whole Exome Sequencing

### Identificatie ouder

NAAM ..... VOORNAAM .....  
DOB .../.../.....  
Klinische info: .....  
Groei: ..... SDS: .....

### Gegevens indexpatiënt

NAAM ..... VOORNAAM .....  
DOB .../.../.....

Graag 10 ml bloed (EDTA tube) of DNA (minimaal 5 µg) te versturen t.a.v. Anniek Corveleyn naar UZ Leuven CME, Herestraat 49, 3000 Leuven

### Aanvragende arts

Kleef hier briefje mutualiteit