

## Verzoek om bijkomende informatie bij de aanvraag voor genetisch onderzoek in het kader van huidaandoeningen.

PER PERSOON MOET ÉÉN FORMULIER WORDEN INGEVULD !

### 1. PATIËNTGEGEVENS

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

### 2. KLINISCHE INFORMATIE

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

.....

.....

.....

Gelieve een **uitgebreid klinisch verslag** 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

**Gelieve hieronder één analyse aan te duiden.**

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

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

Familiale mutatie/variant of gen: .....

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

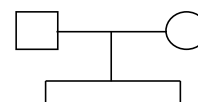
Gegevens van de indexpatiënt

Naam: .....

Geboortedatum: .....

Relatie tot de indexpatiënt .....

**Stamboom**



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

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

Etniciteit: .....

Consanguiniteit in de familie?  Ja  Nee  Niet geweten **Stamboom**

De aandoening presenteert zich  sporadisch  Familiaal

Aangetaste familieleden (naam + geboortedatum + kliniek):  
 Gelieve eveneens aan te geven of er bij familieleden reeds een genpanel lopende is.

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

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

**Epidermolysis Bullosa (v9\_012024)**  
 ADAMTS2, ATP2A2, ATP2C1, CAST, CD151, CDSN, CHST14, CHST8, COL17A1, COL5A1, COL5A2, COL7A1, CSTA, CSTB, DSC1, DSC3, DSG1, DSG2, DSG3, DSG4, DSP, DST, EXPH5, FERMT1(KIND1), FLG2, GJB2(CX26), GRIP1, IKBKG(NEMO), ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, MMP1, NID1, PKP1, PLEC, PLOD3, SERPINB8, SLC39A4, SPINK5, TGM5, TP63, TUFT1, UROD, UROS, USB1, WNT10A

**Ichthyosis en erythrodermie (v12\_012024)**  
 ABCA12, ABHD5, ADAM17, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, AP1S1, ASPRV1, ASS1, ATP7A, BCKDHA, BCKDHB, BTB, BTK, CAPN12, CARD14, CASP14, CAST, CDSN, CERS3, CHST8, CLDN1, CPS1, CSTA, CTSB, CYP4F22, DBT, DCLRE1C, DLD, DSG1, EBP, ELOVL1, ELOVL4, ERCC2, ERCC3, FLG, FLG2, GBA, GJA1, GJB2(CX26), GJB3, GJB4, GJB6(CX30), GTF2E2, GTF2H5, HLCS, IL36RN, KDSR, KIT, KLK11, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT2, KRT5, KRT6C, KRT83, KRT9, LIPN, LORICRIN, MBTPS2, MPLKIP, MMUT, NIPAL4, NSDHL, PCCA, PCCB, PERP, PEX7, PHYH, PIGL, PNPLA1, POMP, RAG1, RAG2, RNF113A, SDR9C7, SERPINB7, SERPINB8, SGPL1, SLC25A13, SLC27A4(FATP4), SLC30A2, SLC39A4, SNAP29, SPINK5, SREBF1, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TBX1, TGM1, TGM5, TRPM4, TUFT1, VIPAS39, VPS33B

**Dyskeratosis Congenita (v7\_012024)**  
 ACD, CTC1, DKC1, GRHL2, LIG4, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, POT1, RTEL1, STN1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53, ZCCHC8

**Palmoplantaire keratoderma (v6\_012024)**  
 AAGAB, ABHD5, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, AQP5, CARD14, CAST, CFTR, COL14A1, COL17A1, CTSB, CTSC, DSC2, DSG1, DSP, ELOVL4, ENPP1, FERMT1, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GRHL2, HRAS, ITGB4, JUP, KANK2, KDSR, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT83, KRT9, LAMB3, LORICRIN, MBTPS2, NLRP1, PERP, PIGO, PKP1, PTEN, RHBDF2, RSPO1, SASH1, SERPINB7, SLURP1, SNAP29, TAT, TGM1, TGM5, TRPM4, TRPV3, WNT10A

**Hypotrichosis-Alopecia (v6\_012024)**  
 ALX4, ANTXR1, APCDD1, C3orf52, CDSN, CLDN1, DCAF17, DSG4, EDA, EDAR, EDARADD, FOXN1, GJB2, GTF2E2, HOXC13, HR, IKBKG, KRT71, KRT74, KRT85, LIPH, LPAR6, LSS, MBTPS2, MPLKIP, RBM28, RIN2, RNF113A, RPL21, SLC25A21, SNRPE, SOX18, SREBF1, TARS1, TKFC, TRPV3, TUFT1, UQCRFS1, VDR

**Pachyonychia congenita (v3\_012024)**  
 KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17

**Zonovergevoeligheid (v5\_012024)**  
 DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FECH, GTF2H5, POLH, UROD, UROS, XPA, XPC

**Peeling Skin Syndroom (v3\_012024)**  
 CAST, CDSN, CHST8, CSTA, KRT14, KRT5, SERPINB8, TGM5