





**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: .....

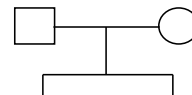
DOB: .....

Relatie tot de indexpatiënt .....

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

**Stamboom**



**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

De aandoening presenteert zich  sporadisch  Familiaal

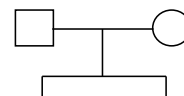
Aangetaste familieleden (naam + DOB + kliniek):

Gelieve aan te geven of deze gekend zijn met hepatologische en/of hematologische aandoeningen en/of vroegtijdig grijs worden.

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

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

**Stamboom**



**Inhoud van het pulmonary fibrosis v5 panel**

ABCA3	ACD	CSF2RA	CSF2RB	DKC1	GATA2	GBA	HPS1	HPS4	NHP2	NKX2-1	PARN	RTEL1
SFTPA1	SFTPA2	SFTPC	SLC34A2	SMPD1	TERC	TERT	TINF2					