

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

PER PERSOON MOET ÉÉN FORMULIER WORDEN INGEVULD !

## 1. PATIËNTGEGEVENS

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

## 2. KLINISCHE INFORMATIE

.....

.....

Zijn er bijkomende extrarenale manifestaties, die onderliggend een breder syndroom suggereren?  Ja, specificeer: \_\_\_\_\_  Nee

.....

.....

Gelieve een **uitgebreid klinisch verslag** aan dit formulier toe te voegen.

Is er eerder genetisch onderzoek uitgevoerd?  Ja  Nee  Niet geweten

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](mailto:stalenreceptieCME@uzleuven.be)

## 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** **Stamboom**

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](mailto:stalenreceptieCME@uzleuven.be)

**Diagnostisch onderzoek in het kader van**

Via deze analyse zal een diagnostische screening uitgevoerd worden in het kader van de aangeduide klinische indicatie(s). Gelieve onderstaande vragen in te vullen en de gewenste indicatie(s) aan te duiden (zie pagina 2).

Etniciteit: .....

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

De aandoening presenteert zich  sporadisch  familiaal

Aangetaste familieleden (naam + DOB + kliniek):

.....

.....

.....

.....

<input type="checkbox"/> <b>Atypisch hemolytisch uremisch syndroom en C3 glomerulopathie*</b> <small>ADAMTS13, C3, C5, CD46, CFB, CFH, CFHR5, CFI, DGKE, MMACHC, PLG, THBD</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Autosomaal dominante polycystische nierziekte*</b> gelieve <b>2 EDTA-tubes</b> af te nemen <small>PKD1, PKD2</small>									
<input type="checkbox"/> <b>ADTKD</b> Voor deze indicatie zal in parallel gericht onderzoek van <b>MUC1</b> * uitgevoerd worden <small>COL4A3, COL4A4, COL4A5, HNF1B, REN, SEC61A1, UMOD</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Centrale/nefrogene diabetes insipidus*</b> <small>AVP, AVPR2, AQP2</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Congenitale afwijkingen van nieren en urinewegen (CAKUT)</b> Voor deze indicatie zullen in parallel <b>chromosomaal microarray onderzoek</b> en gericht onderzoek van <b>HNF1B</b> aan de hand van Sanger sequencing en MLPA uitgevoerd worden <small>ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, BNC2, DSTYK, EYA1, FGF20, FOXC1, FOXC2, GATA3, GDNF, GREB1L, GRIP1, HNF1B, HOXA13, ITGA8, JAG1, LHX1, LIFR, NOTCH2, NPHP3, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SDCCAG8, SIX1, SIX5, SLIT2, TBC1D1, TBX18, TRAP1, UMOD, WFS1, WNT4, WT1</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Elektrolytenstoornissen</b> (gelieve indien mogelijk een subpanel te specificeren) inclusief: <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td><input type="radio"/> infantiele hypercalcemie</td> <td><input type="radio"/> renale glucosurie</td> <td><input type="radio"/> familiale hypocalciurische hypercalcemie</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/> hyperuricemie</td> <td><input type="radio"/> renale hypouricemie</td> <td><input type="radio"/> distale renale tubulaire acidose</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/> Bartter en Gitelman</td> <td><input type="radio"/> proximale tubulopathieën</td> <td><input type="radio"/> hypomagnesemie</td> </tr> </table> <small>AP2S1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CTNS, CYP24A1, EGF, EHHADH, FOXI1, FXYP2, GATM, GNA11, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HPRT1, KCNA1, KCN1, KCNJ10, LDHD, MAGED2, MOCOS, OCRL, PCBD1, PRPS1, REN, RRAGD, SARS2, SEC61A1, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, TRPM6, UMOD, WDR72, XDH</small>	<input type="radio"/> infantiele hypercalcemie	<input type="radio"/> renale glucosurie	<input type="radio"/> familiale hypocalciurische hypercalcemie	<input type="radio"/> hyperuricemie	<input type="radio"/> renale hypouricemie	<input type="radio"/> distale renale tubulaire acidose	<input type="radio"/> Bartter en Gitelman	<input type="radio"/> proximale tubulopathieën	<input type="radio"/> hypomagnesemie
<input type="radio"/> infantiele hypercalcemie	<input type="radio"/> renale glucosurie	<input type="radio"/> familiale hypocalciurische hypercalcemie							
<input type="radio"/> hyperuricemie	<input type="radio"/> renale hypouricemie	<input type="radio"/> distale renale tubulaire acidose							
<input type="radio"/> Bartter en Gitelman	<input type="radio"/> proximale tubulopathieën	<input type="radio"/> hypomagnesemie							
<input type="checkbox"/> <b>Geïsoleerde hematurie</b> <small>CFHR5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Jong nierfalen (CKD-Y)</b> (excl. <b>MUC1, PKD1, PKD2, TSC1, TSC2, VHL</b> ) <small>ACE, ACTN4, AGT, AGTR1, AGXT, AMN, ANKS6, APOA1, APOA2, APOC2, APOL1, APRT, ARHGDI1, BNC2, BSND, C3, CD151, CD2AP, CD46, CDK20, CEP164, CEP83, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, CLDN10, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CTNS, DGKE, DLC1, DNAJB11, DSTYK, DZIP1L, EMP2, EYA1, FAN1, FAT1, FGA, FN1, GANAB, GATA3, GATM, GLA, GLIS2, GRHRP, GRIP1, GSN, HNF1B, HOGA1, HPRT1, INF2, INVS, ITGA8, ITSN1, ITSN2, JAG1, LAMB2, LCAT, LMX1B, LYZ, MAGI2, MAPKBP1, MMACHC, MYH9, MYO1E, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP85, NUP93, OCRL, OFD1, PAX2, PBX1, PKHD1, PLCE1, PMM2, PODXL, REN, RET, SALL1, SARS2, SCARB2, SDCCAG8, SEC61A1, SGPL1, SIX5, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SMARCAL1, TBC1D8B, TBX18, TNS2, TRAF3IP1, TRAP1, TRPC6, TTC21B, TTR, UMOD, WDR19, WFS1, WT1, XDH</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Laag-renine hypertensie</b> <small>CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, HSD11B2, KCNJ5, KLHL3, MTX2, NR3C1, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Nefrocalcinose - nefrolithiasis</b> <small>AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CDC73, CLCN5, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CTNS, CYP24A1, FAM20A, FGF23, GRHRP, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, KL, MOCOS, OCRL, PHEX, RRAGD, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, STRADA, VIPAS39, VPS33B, WDR72, XDH</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Nefronofthisis</b> <small>ANKS6, CEP164, CEP83, GLIS2, IFT81, INVS, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TTC21B, WDR19, XPNPEP3</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Nefropathie-gerelateerde SNPs in het APOL1 gen</b>									
<input type="checkbox"/> <b>Proteïnurie</b> <small>ACTN4, AMN, ANKS6, ANLN, APOA1, APOA2, APOC2, APOE, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI1, C3, CD151, CD2AP, CD46, CDK20, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CTNS, CUBN, CUL3, DAAM2, DGKE, DLC1, EMP2, FAN1, FAT1, FGA, FN1, GLA, GSN, INF2, ITSN1, ITSN2, KANK2, KIRREL1, LAMB2, LCAT, LMX1B, LYZ, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP85, NUP93, OCRL, PAX2, PDSS2, PLCE1, PODXL, SARS2, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TNS2, TRPC6, TTC21B, TTR, WT1</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Renale amyloïdosis</b> <small>APOA1, APOA2, APOC2, FGA, GSN, LYZ, TTR</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Renale cysten</b> (excl. <b>PKD1, PKD2, TSC1, TSC2, VHL</b> ) Voor deze indicatie zal in parallel gericht onderzoek van <b>HNF1B</b> aan de hand van Sanger sequencing en MLPA uitgevoerd worden. <small>ALG5, ALG8, ALG9, ANKS6, BICC1, CDC73, CEP164, CEP290, CEP83, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, GLIS2, HNF1B, IFT81, IFT140, INVS, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKHD1, PMM2, SDCCAG8, SEC61A1, TRAF3IP1, TTC21B, UMOD, WDR19, XPNPEP3</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Renale ontwikkelingsstoornis – MODY5</b> <small>HNF1B</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Tubereuze sclerose*</b> <small>TSC1, TSC2</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Ziekte van Dent</b> <small>CLCN5, OCRL</small>									
<input type="checkbox"/> <b>Andere - specificeer:</b>  									
<small>* De genetische test is op dit moment niet beschikbaar in UZ Leuven, het staal van de patiënt wordt doorgestuurd naar een extern laboratorium. Zodra het resultaat beschikbaar is, wordt een rapport gemaakt.</small>									
<b>Staalname:</b> 10ml EDTA - <b>uitzondering:</b> voor ADPKD* en familieonderzoek graag 2x 10ml EDTA									