

Verzoek om bijkomende informatie bij de aanvraag voor genetisch onderzoek in het kader van primaire ciliaire dyskinesie.

PER PERSOON MOET ÉÉN FORMULIER WORDEN INGEVULD !

1. PATIËNTGEGEVENS

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

2. KLINISCHE INFORMATIE

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

.....

.....

.....

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

Is elektronenmicroscopie uitgevoerd? *Gelieve in functie van de resultaten een subpanel te specificeren (zie pag. 2)*

Ja Nee Niet geweten

Resultaat:

.....

Is lichtmicroscopie van trilharen uitgevoerd voor en na kweek?

Ja Nee Niet geweten

Resultaat:

.....

Is er eerder genetisch onderzoek uitgevoerd? Ja Nee Niet geweten

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

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:

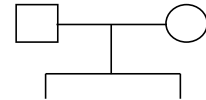
DOB:

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

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

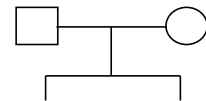
Aangetaste familieleden (naam + DOB + kliniek):

.....

.....

.....

Stamboom



Inhoud van het primary ciliary dyskinesia v5 panel

AGR2	BRWD1	CCDC103	CCDC39	CCDC40	CCDC65	CCNO	CEP164	CFAP221	CFAP251	CFAP298	CFAP300	CFAP45
CFAP52	CFAP53	CFAP54	CFAP57	CFAP74	CLXN	DAW1	DNAAF1	DNAAF11	DNAAF2	DNAAF3	DNAAF4	DNAAF5
DNAAF6	DNAH10	DNAH11	DNAH17	DNAH2	DNAH5	DNAH6	DNAH7	DNAH8	DNAH9	DNAI1	DNAI2	DNAJB13
DNAL1	DRC1	ENKUR	FOXJ1	GAS2L2	GAS8	HYDIN	IFT74	LRRC56	MCIDAS	MNS1	NEK10	NME5
NME8	ODAD1	ODAD2	ODAD3	ODAD4	OFD1	RPGR	RSPH1	RSPH3	RSPH4A	RSPH9	SPAG1	SPEF2
STK36	TEKT1	TP73	TTC12	ZMYND10								

Gelieve in functie van de resultaten van de elektronenmicroscopie een subpanel te specificeren

Indien de analyse van het subpanel negatief blijkt te zijn, dan zal analyse van het volledige panel ikv primaire ciliaire dyskinesie uitgevoerd worden.

<input type="checkbox"/>	ODA deficiëntie	CCDC103	CLXN	DAW1	DNAH5	DNAH9	DNAI1	DNAI2	DNAL1	LRRC56	NME8	ODAD1	ODAD2	ODAD3	ODAD4
<input type="checkbox"/>	ODA+IDA deficiëntie	BRWD1	CFAP298	CFAP300	DNAAF1	DNAAF11	DNAAF2	DNAAF3	DNAAF4	DNAAF5	DNAAF6	DNAH7	SPAG1	ZMYND10	
<input type="checkbox"/>	Normale ultrastructuur	CCDC65	CEP164	CFAP221	CFAP57	CFAP74	CLXN	DAW1	DNAH11	DRC1	GAS8	HYDIN	SPEF2	STK36	TEKT1
<input type="checkbox"/>	Centraal paar afwijkingen en radiale spaken	CCDC39	CCDC40	DNAJB13	NME5	RSPH1	RSPH3	RSPH4A	RSPH9						
<input type="checkbox"/>	Ciliaire aplasie	CCNO	FOXJ1	MCIDAS	TP73										
<input type="checkbox"/>	Situs inversus en infertilititeit	CFAP251	CFAP45	CFAP53	CFAP74	DNAH17	DNAH2	DNAH9	ENKUR	MNS1					