


GENETICA / FARMACOGENETICA		
Afnamedatum	Stempel arts	Handtekening arts
 SCHRIJF MET ZWARTE PEN ALSTUBLIEFT		Kopie aan:

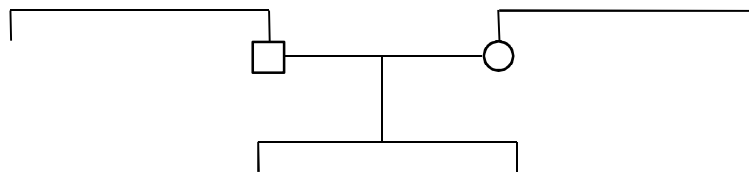
PATIENT		Indicatie
Patiënt-ID Naam : _____ Voornaam : _____ Geboortedatum : ____ / ____ / ____ Geslacht: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> V Straat : _____ Nr _____ Bus _____ Postcode : _____ Gemeente : _____ KG1/KG2 : ____ / ____ Nr mutualiteit: ____ / ____ Rijksregisternummer: _____		<input type="checkbox"/> Geïsoleerd geval <input type="checkbox"/> duo <input type="checkbox"/> trio <input type="checkbox"/> andere: _____ <input type="checkbox"/> Vermoeden van genetische aandoening: _____ <input type="checkbox"/> Gezinssegregatie – portage: _____ <input type="checkbox"/> Test familiale genetische afwijking aangetaste patiënt: <i>Verplichting om het indexgeval te specificeren:</i> _____ <input type="checkbox"/> Pre-symptomatische test: <input type="checkbox"/> 1/2 <input type="checkbox"/> 2/2 <i>Twee onafhankelijke aanvragen, enkel na genetische raadpleging</i> <i>Verplichting om het indexgeval te specificeren:</i> _____ <input type="checkbox"/> Bevestiging van een genetische afwijking: _____ <input type="checkbox"/> Farmacogenetica: _____
Etiket aanvraag ERASME	Etiket labo-identificatie ERASME	

Soorten afnames en analyses		
Cytogenetica	Exoom trio (duo)	Uitbestede analyse
<input checked="" type="checkbox"/> CGH-array ^{2,3,4} <input checked="" type="checkbox"/> Karyotypering ⁴ en / of FISH onderzoek <input type="checkbox"/> Klinisch vermoeden van: <input type="checkbox"/> T13 <input type="checkbox"/> T18 <input type="checkbox"/> T21 <input type="checkbox"/> Turner <input type="checkbox"/> Klinefelter <input type="checkbox"/> Structurele afwijking (chrom : ____) <input type="checkbox"/> Laaggradige mozaïekafwijking (chrom : ____) <input type="checkbox"/> FISH op : <input checked="" type="checkbox"/> Wanguitstrijkje <input type="checkbox"/> Urine <i>(enkel bij tweede intentie ingeval van mozaïek op bloed)</i> <input type="checkbox"/> geslacht <input type="checkbox"/> trisomie : _____ <input type="checkbox"/> andere : _____ <input checked="" type="checkbox"/> Fibroblasten cultuur <input type="checkbox"/> metabole analyse ^{1,3} <input type="checkbox"/> bewaring ¹ <input checked="" type="checkbox"/> Chromosoombreuk (verdenking van Fanconi) <input checked="" type="checkbox"/> Lymfoblastoïde lijn / bewaring ¹	<input checked="" type="checkbox"/> Neurologische ontwikkelingsstoornissen <i>(Fenotype te specificeren)^{1,3}</i> <input checked="" type="checkbox"/> Epil. Encefalopath./Zeldz. ped. epileps. (idem) ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Zeldzame aangeboren aandoeningen (idem) ^{1,3} Infos : _____	<input checked="" type="checkbox"/> Uitbestede analyse: <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Bloed <i>(/! voorwaarden: NF1, FSHD, alleen aan het begin van de week)</i> Belgisch labo : _____ Buitenlands labo ¹ : _____ Indicatie : _____ Gevraagde gen(en) : _____
	Exoom (trio gewenst)	Andere
	<input checked="" type="checkbox"/> Zeldz. epilepsieën bij volwassenen <i>(Fenotype te specificeren)^{1,3}</i> <input checked="" type="checkbox"/> Zeldz. dermatogenetische pathologieën (idem) ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Zeldz. immunogenetische pathologieën (idem) ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Zeldz. genetische ziekte (verplichte erfelijkheidsadv.) ^{1,3} Infos : _____	<input type="checkbox"/> DNA-bewaring <input type="checkbox"/> Andere indicatie : _____ Techniek : _____ Gevraagde gen(en) : _____ Mutatie(s) : _____

Gerichte analyses, Panel met meerdere genen (P) of panels in silico via exoom		
Ontwikkelings- / metabole afwijkingen <input checked="" type="checkbox"/> Achondro ⁴ <input checked="" type="checkbox"/> Hypochondroplasia (FGFR3) <input checked="" type="checkbox"/> Uniparentale disomie Chr. : <input type="checkbox"/> 7 <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 14 <input type="checkbox"/> 15 <input checked="" type="checkbox"/> Fenyktonurie ⁴ (PAH) <input checked="" type="checkbox"/> Prader-Willi/Angelman syndroom ⁴ <input checked="" type="checkbox"/> Fragiele X syndroom ⁴ (FMR1) Endocrinologie <input checked="" type="checkbox"/> Albright (GNAS) <input checked="" type="checkbox"/> McCune-Albright (GNAS) <input checked="" type="checkbox"/> Allgrove/Tripel A syndrome (AAAS) <input checked="" type="checkbox"/> FSHR (OHSS) <input checked="" type="checkbox"/> LHCGR <input checked="" type="checkbox"/> Hyperthyroidie (alleen TSHR) <input checked="" type="checkbox"/> Zeldzame endocriene pathologieën via exoom ^{1,3} <input type="checkbox"/> Hyperparathyroidie <input type="checkbox"/> Hypothyroidie <input type="checkbox"/> Hypoparathyroidie <input type="checkbox"/> Insulinopath./MODY <input type="checkbox"/> DSD <input type="checkbox"/> Kleine geslachte <input type="checkbox"/> IOP <input type="checkbox"/> Onvruchtbaarheid <input type="checkbox"/> Obesitas <input type="checkbox"/> Vroege puberteit <input type="checkbox"/> Hypog. Hypogonadotroop <input type="checkbox"/> Andere <input type="checkbox"/> Multip. Endocriene Neopl. <input type="checkbox"/> Andere Gastroenterologie / Longziekten <input checked="" type="checkbox"/> Alfa-1-antitrypsine/AAT (SERPINA1 : S- en Z-allelen) <input checked="" type="checkbox"/> Mucoviscidose ⁴ (CFTR) <input type="checkbox"/> 35 mutaties <input type="checkbox"/> voltoid <input checked="" type="checkbox"/> Erfelijke pancreatitis P ^{2,3} NKO <input checked="" type="checkbox"/> Doofheid ⁴ (GJB2, GJB6, STRC, OTOA) => vul §6 op pg 3	Hematologie <input checked="" type="checkbox"/> Erfelijke hemolytische anemieën via exoom ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Sikkcelanemie ⁴ <input checked="" type="checkbox"/> Hemoglobinoopathieën (modificatoren) <i>(HBB2_XMN1, HBS1L-MYB, BCL11A)</i> <input checked="" type="checkbox"/> Thalassemies ⁴ <input type="checkbox"/> alpha <input type="checkbox"/> beta Inwendige geneeskunde volwassen of pedia. presentatie <input checked="" type="checkbox"/> Amyloidose (TTR, APOA1, APOA2) ^{2,3} <input checked="" type="checkbox"/> Erfelijke kankers ^{2,3} => vul het specifieke formulier in <input type="checkbox"/> Borst/eierstok P ⁴ <input type="checkbox"/> Prostaat P <input type="checkbox"/> Alveesklier P <input type="checkbox"/> Colorectaal P <input type="checkbox"/> Nier via exome <input type="checkbox"/> Melanoma P <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni (like) P <input type="checkbox"/> Andere (te specificeren) <input checked="" type="checkbox"/> Hemochromatose ⁴ (HFE1) <input type="checkbox"/> Hyperferritinemie <input type="checkbox"/> Transferrineverzadiging > 45% <input checked="" type="checkbox"/> Zeldz.Hemochromatoses P ^{2,3} => indien HFE1 uitgesloten <input checked="" type="checkbox"/> Fam. hypercholesterolemie/hyperlipidemie P ^{2,3} <i>Verplichte DLCN-score, panel aanvaard indien ≥ 6 en indien klinische gegevens worden verstrekt => vul het specifieke formulier in</i> <input checked="" type="checkbox"/> Auto-inflammatoire path. P ^{2,3,4} => vul §7 op pg 3 <input checked="" type="checkbox"/> Porfyrie P ^{2,3} => biochemische analysesresultaten bijvoegen Farmacogenetica <input checked="" type="checkbox"/> TPMT ⁴ <input checked="" type="checkbox"/> Gilbert syndroom (UGT1A1)	Neurologische en neuromusculaire <input checked="" type="checkbox"/> Amyotrofieën <input type="checkbox"/> Spinale musculaire atrofie (SMN1) <input type="checkbox"/> SLA C9ORF72 (triplet repeat exp.) <input checked="" type="checkbox"/> Ataxies ^{1,3} <input type="checkbox"/> Spinocerebellaire SCA 1, 2, 3, 6, 7 (triplet repeat exp.) <input type="checkbox"/> Uitgebreid paneel via exoom ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth ⁴ <input type="checkbox"/> CMT1A (PMP22 dupl.) <input type="checkbox"/> CMT1X (GJB1) <input type="checkbox"/> Zeldzame via exoom ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Dementies (< 70 jaar of familiaal) <input type="checkbox"/> C9ORF72 (triplet repeat exp.) <input type="checkbox"/> Vroege Alzheimer (7 genes inclusief APOE) <input type="checkbox"/> Uitgebreid paneel via exoom ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Dystonie (DYT1) <input checked="" type="checkbox"/> Oculofaryngeale musculaire dystrofie (OPMD) <input checked="" type="checkbox"/> Huntington ⁴ (HTT) <input checked="" type="checkbox"/> Hereditaire drukneuropathie ⁴ (HNPP, PMP22 del.) <input checked="" type="checkbox"/> Anormale bewegingen via exoom ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Spastische Paraplegie via exoom ^{1,3} <input checked="" type="checkbox"/> Erfelijke neuromusc. aandoeningen via exoom ^{1,3} <input type="checkbox"/> Musculaire <input type="checkbox"/> Neuropathie <input type="checkbox"/> Motorneuronziekte <input checked="" type="checkbox"/> Erfelijke neurovasc. aandoeningen via exoom ^{1,3} <i>(CVA < 30 j of fam. meerdere cerebrovascul. malformaties)</i>

Familiegeschiedenis

Vermeld voor elke aangetaste persoon en / of persoon waarvan een staal werd afgenomen : Naam, Voornaam, geboortedatum.
Geef de familierelatie en het fenotype van de betrokken individuen aan.



↑ indexpatiënt □ man ○ vrouw

■ ● ◆ aangetaste individuen ■ ◐ ◑ dragers van een autosomaal recessief kenmerk ◐ ◑ asymptom. dragers van een autosomaal dominant kenmerk

△ zwangere vrouw ◇ geslacht onbekend ● miskraam □=○ bloedverwant koppel □ □ monozygote tweeling □ □ dizygote tweeling.

Klinische symptomen

1. Neurologische ontwikkelingsaandoeningenn

- Algemene ontwikkelingsachterstand (<5 jaar)**
 - licht
 - matig
 - ernstig
 - leeftijd van aanvang van sociale glimlach: _____
- Taalachterstand**
 - afwezigheid van taal
 - expressief tekort
 - receptief tekort
 - na 1 jaar - brabbelt niet
 - op 2-jarige leeftijd - maakt geen zinnen van 2 woorden
 - na 3 jaar - maakt geen zinnen
 - op 4-jarige leeftijd - gebrek aan woorden in zinnen
- Intellectuele beperking**
 - borderline (IQ 70-79)
 - licht (IQ 50-69)
 - matig (IQ 35-49)
 - ernstig (IQ 20-34)
 - diep (IQ <20)
- Leermoeilijkheden (IQ> 80)**
 - dyslexie
 - dyspraxie
 - dyscalculie
- Gedragsproblemen**
 - ADHD
 - autismespectrumstoornissen
 - autisme met hoge cognitieve vaardigheden
 - stereotiep gedrag
 - gebrek aan concentratie
 - hyperactiviteit
 - impulsiviteit / agressiviteit / geweld
 - zelfagressie agressief gedrag
 - intolerantie voor frustratie
 - angsten / angst
 - slaapstoornissen
- Psychiatrische stoornissen**
 - leeftijd eerste klachten: _____
 - bipolaire stoornis
 - persoonlijkheidsstoornissen
 - psychose
 - schizofrenie
- Epilepsie**
 - leeftijd eerste klachten: _____
 - absences
 - partieel complex / focaal met gestoord bewustzijn
 - status epilepticus
 - koortstuipen
 - focaal
 - gegeneraliseerd
 - myoclonisch
 - spasmen
 - tonisch-klonisch
- EEG-afwijkingen**
 - epileptiforme afwijkingen
 - gegeneraliseerde epileptiforme afwijkingen
 - hypsaritmie burst-suppression
 - piek-golfcomplexen

2. Andere neurologische afwijkingen

- Afwijkingen van de spiertonus**
 - axiale hypotonie
 - veralgemeende hypotonie
 - perifere hypertonie
 - spasticiteit
 - leeftijd waarop hoofd wordt recht gehouden: _____
 - leeftijd van zitten: _____
 - loopleeftijd met ondersteuning: _____
 - loopleeftijd zonder ondersteuning: _____
- Ataxie**
- Dystonie**
- Spierswakte**
 - gordels
 - distaal
 - gegeneraliseerd
 - ledematen
 - progressief

3. Majeure misvormingen

- Hartmisvorming**
 - ASD
 - VSD
 - Aorta-coarctatie
 - Fallot
 - Hypoplasie van het linker hart
 - Open ductus arteriosus
 - transpositie van de grote bloedvaten
 - gemeenschappelijke arteriële stam
- Andere hartafwijkingen**
 - cardiomegalie
 - cardiomyopathie
 - hypertrofisch verwijd
 - dextrocardie
- Craniofaciale misvorming**
 - anophthalmos (L / R / bilateraal)
 - anotie (L / R / bilateraal)
 - choanice atresia (L / R / bilateraal)
 - optische atrofie (L / R / bilateraal)
 - coloboma (L / R / bilateraal)
 - iris retinaal oogzenuw
 - craniosynostosis
 - cryptophthalmos (L / R / bilateraal)
 - septo-optische dysplasie
 - gespleten aangezicht
 - gespleten lip
 - mediaan bilateraal unilateraal (L / R)
 - gespleten gehemelte
 - gespleten huid
 - microphthalmie (L / R)
 - microtie (L / R)
 - sequentie van Pierre Robin
 - metopische hechting : uitsteeksel

4. Misvorming van ledematen

- amelie (L / R)
- teen a/hypoplasie (L / R / bilateraal)
- radiale a/hypoplasie (L / R / bilateraal)
- terminale aplasie (L / R / bilateraal)
- ectrodactylie hand (L / R / bilateraal)
- ectrodactylie voet (L / R / bilateraal)
- afwijkingen van lange botten
 - dijbeen (L / R / bilateraal)
 - afwezig kort gebogen
 - bovenarmbeen (L / R / bilateraal)
 - afwezig kort gebogen
 - scheenbeen (L / R / bilateraal)
 - afwezig kort gebogen
 - kuitbeen (L / R / bilateraal)
 - afwezig kort gebogen
 - spaakbeen (L / R / bilateraal)
 - afwezig kort gebogen
 - ellepijp (L / R / bilateraal)
 - afwezig kort gebogen
- hemihypertrofie (L / R / bilateraal)
- klomphand (L / R / bilateraal)
- ulnaire omleiding (L / R / bilateraal)
- radiale omleiding (L / R / bilateraal)
- phocomelia (L / R / bilateraal)
- klompvoeten (L / R / bilateraal)
 - hand polydactylie (L / R / bilateraal)
 - pre-axiaal post-axiaal
 - voet polydactylie (L / R / bilateraal)
 - pre-axiaal post-axiaal
- radio-cubitale synostose (L / R / bilateraal)
- Abnormale buikwand**
 - omphalocele
 - diastase grote vingers
 - andere
- Skeletmisvorming**
 - ribafwijkingen
 - meerdere fracturen
 - vertebrale misvormingen
 - scoliose
- Misvorming van het centrale zenuwstelsel**
 - anencefalie
 - arhinencefalie
 - intracerebrale verkalking
 - cerebellaire afwijking
 - Arnold Chiari
 - cerebellaire atrofie
 - vermis atrofie
 - Dandy-Walker
 - mega cisterna magna
 - corpus callosum afwijking
 - afwezigheid hypoplasie gedeeltelijk

Geïnformeerde toestemming voor DNA-analyse

PATIËNT en OUDERS

Patiënt ID

Naam : _____ Voornaam : _____ Geboortedatum : ____ / ____ / ____

Moeder ID

Naam : _____ Voornaam : _____ Geboortedatum : ____ / ____ / ____

Vader ID

Naam : _____ Voornaam : _____ Geboortedatum : ____ / ____ / ____

Deze toestemming geldt voor: de patiënt, de patiënt en zijn moeder, de patiënt en zijn vader, de patiënt en beide ouders.
 Als de antwoorden op de onderstaande vragen voor gezinsleden verschillend zijn, geef dan voor elk gezinslid een toestemming.

Aanwezigheid van een vertaler: ja, nee. Naam : _____ Voornaam : _____

Ik heb de **nodige klinische informatie** van de zorgverlener **ontvangen** en / of de relevante brochure gelezen.
 Ik bevestig dat **ik goed op de hoogte ben van de doelstellingen en het type van de hierboven geselecteerde analyse(s)** die onder de bovengenoemde voorwaarde zullen worden uitgevoerd.
 Ik begrijp dat **varianten van ongekende klinische betekenis** kunnen worden gedetecteerd in een of meer genen, waardoor er geen formele en definitieve conclusie kan worden getrokken over hun pathogene rol (waarvoor de situatie in een later stadium opnieuw moet worden beoordeeld).
 Ik heb de tijd en de gelegenheid gehad om vragen te stellen en ik ben tevreden met de antwoorden en uitleg die ik heb ontvangen.

TOESTEMMING VOOR DE KLINIEK	JA	NEEN
1. Stemt u ermee in op de hoogte te worden gesteld van de incidentele ontdekking van andere medisch nuttige en 'actionable' aandoeningen?		
2. Gaat u akkoord met regelmatige heranalyse van gegevens in de diagnostische setting?		

Ik begrijp dat **het delen van medische en genetische gegevens** met wetenschappelijke experts / medewerkers (via erkende databases) cruciaal is om onze kennis over de verbanden tussen genetische variaties, de mechanismen van de menselijke biologie en het optreden van ziekten te verbeteren. Ik heb vernomen dat dit delen en evalueren door experts kan leiden tot een betere diagnose voor mijzelf of anderen, betere gezondheidszorg in het algemeen en betere preventie en behandeling. Ik begrijp dat het delen van gegevens en onderzoek altijd op een gepseudonimiseerde manier gebeurt in overeenstemming met het Belgische, Europese regelgevende en wettelijke kader en met internationale verdragen*.

Ik begrijp dat **ik het recht behoud om mijn toestemming te allen tijde te wijzigen of in te trekken**, en dat een meerderjarig geworden kind de keuzes die zijn ouders met betrekking tot hem maakten, kan wijzigen. De wijziging en / of intrekking van mijn verschillende toestemmingen heeft geen negatieve gevolgen voor de uitvoering van de hierboven geselecteerde test, noch voor de niet-genetische medische zorg van de betrokkene in deze toestemming, maar zal mogelijk de genetische informatie wijzigen die na de datum van mijn wijziging kan worden overgemaakt. Ik begrijp dat mijn intrekking geen betrekking kan hebben op resultaten en informatie verkregen en / of overgemaakt vóór de datum van mijn intrekking. Ik begrijp dat mijn deelname aan het onderzoek vrijwillig is en mij op geen enkele manier financiële voordelen kan opleveren.

TOESTEMMING VOOR ONDERZOEK	JA	NEEN
3. Gaat u akkoord met de opslag in de GenB3 biobank van het verzamelde DNA / RNA / weefsel?		
4. Gaat u akkoord met het opnieuw analyseren en delen van gegevens in een onderzoeksomgeving en de mogelijke publicatie van resultaten?		

De kosten van genetische analyses worden in de meeste situaties gedekt door het RIZIV. Als u niet gedekt bent door een mutualiteit, verzekering, sociale dienst of een officieel erkende vereniging die de kosten wil dekken, zullen deze (die naargelang de analyse kunnen oplopen tot ongeveer 1500 euro per persoon) u worden aangerekend. Daarom is het **erg belangrijk** om voorafgaand aan elke genetische test bij uw voorschrijvende arts / geneticus na te gaan of de tests klinisch gerechtvaardigd zijn en voor u een minimale of aanvaardbare financiële last vormen.

In te vullen door de patiënt, ouder(s) of wettelijke vertegenwoordiger		
	Patiënt - moeder - vader <small>(doorhalen wat overbodig is)</small>	Patiënt - moeder - vader <small>(doorhalen wat overbodig is)</small>
Naam		
Voornaam		
Datum		
Handtekening		

In te vullen door de zorgverlener	
Ik bevestig dat ik naar mijn beste vermogen heb geïnformeerd en geantwoord met betrekking tot de mogelijke resultaten en de beperkingen van de uitgevoerde tests.	
Naam	
Voornaam	
Datum	
Handtekening en stempel	

Deze versie van deze toestemmingsdocumenten werd aangepast en goedgekeurd door de Erasme-ULB Ethics Committee.

*Aanvragen, toestemmingen en informatiedocumenten: <http://ulbgenetics.be/documents-utiles/#prescription>

*Verklaring van Helsinki: <https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki-ethical-principles-for-medical-research-involving-human-subjects/>

*Respect voor het privéleven: <https://www.gegevensbeschermingsautoriteit.be/gegevensbeschermingsverklaring-in-het-kort>