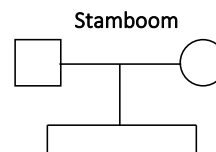




**○ Diagnostisch onderzoek in het kader van Stickler syndroom, Osteogenesis imperfecta, Craniosynostose of andere skeletdysplasieën**

Via deze aanvraag zal er voor uw patiënt een whole exome sequencing (WES) analyse opgestart worden. Gelieve onderstaande vragen in te vullen en de gewenste indicatie(s) aan te duiden.  
 \*\*Voor de indicaties 'Stickler syndroom', 'Osteogenesis imperfecta' en 'Craniosynostose' zal een WES single case analyse opgestart worden. Het DNA van de ouders kan mee opgestuurd worden voor eventueel segregatie-onderzoek.  
 \*\*\*Voor de indicatie 'andere skeletdysplasieën' zal een WES trio analyse opgestart worden.  
 Voorealer trio exoom opgestart kan worden, zijn DNA of bloedstalen van de indexpatiënt en beide ouders noodzakelijk. **We ontvangen graag een aanvraag met vermelding voor beide ouders (zie pagina 4 en 5).** Indien we geen DNA of bloedstaal ontvangen, wordt deze aanvraag na 6 maanden afgesloten. Het DNA van de indexpatiënt blijft gestockeerd.  
 Indien het onmogelijk is om een staal van één van beide ouders te bekomen, zal er een single case analyse opgestart worden, met een beperktere interpretatie. Gelieve dit duidelijk aan te geven op het aanvraagformulier.

Consanguiniteit in de familie:  Ja  Nee  Niet geweten  
 De aandoening presenteert zich:  Sporadisch  Familiaal



**Ouders van de index:**

**VADER**

NAAM ..... VOORNAAM ..... DOB ... / ... / ....

Klinische info: .....  
 .....

**MOEDER**

NAAM ..... VOORNAAM ..... DOB ... / ... / ....

Klinische info: .....  
 .....

**Andere aangetaste familieleden (naam + DOB + klinische info):**

NAAM: .....

NAAM: .....

**Stickler syndroom (single case analyse) \*\***

COL11A1 COL11A2 COL2A1 COL9A1 COL9A2 COL9A3

**Osteogenesis imperfecta (single case analyse) \*\***

ANOS BMP1 COL1A1 COL1A2 CREB3L1 CRTAP FKBP10 IFITM5 LRP5 MBTPS2 P3H1 P4HB PLOD2  
 PLS3 PPIB SEC24D SERPINF1 SERPINH1 SGMS2 SP7 SPARC TENT5A TMEM38B WNT1 XYLT2

**Craniosynostose (single case analyse) \*\***

ASXL1 COLEC10 COLEC11 CYP26B1 EFNB1 ERF FAM111A FGFR1 FGFR2 FGFR3 HNRNPK IL11RA IL6ST  
 LTBP1 MASP1 MEGF8 MSX2 POR RAB23 RECQL4 RUNX2 SIX1 SKI SLC25A24 SMAD6 SMO  
 TCF12 TFAP2B TRAF7 TWIST1 ZIC1 ZNF462

**Andere skeletdysplasieën (trio case analyse) \*\*\***

ABCC9 ACAN ACP5 ACTB ACTG1 ACVR1 ADAMTS10 ADAMTS17 ADAMTSL2 AFF3 AGA AGPS AIFM1  
 AKT1 AKT2 ALG9 ALPL ALX1 ALX3 ALX4 AMER1 ANAPC1 ANKH ANOS ANTXR2 APC2  
 ARHGAP25 ARHGAP31 ARID1A ARID1B ARSB ARSL ARSK ASAH1 ASXL1 ATP6V0A2 ATR B3GALT6 B3GAT3  
 B4GALT7 BANF1 BGN BHLHA9 BMP1 BMP2 BMPER BMPR1B BNIP1 CA2 CANT1 CASR CBF8  
 CC2D2A CCDC134 CCDC8 CDC45 CDC6 CDC73 CDH3 CDK10 CDKN1C CDT1 CENPE CEP120 CEP152  
 CEP290 CFAP410 CHST11 CHST14 CHST3 CHSY1 NLRP3 CILK1 CKAP2L CLCN5 CLCN7 COG1 COG4  
 COL10A1 COL11A1 COL11A2 COL1A1 COL1A2 COL27A1 COL2A1 COL9A1 COL9A2 COL9A3 COLEC10 COLEC11 COMP  
 COPB2 CREB3L1 CREBBP CRIPT CRTAP CSGALNACT1 CSPP1 CTSK CUL7 CYP26B1 CYP27B1 CYP2R1 CYP3A4  
 DDR2 DDRGK1 RIGI DHCR24 DHODH GNPAT DLL3 DLL4 DLX3 DLX5 DLX6 DMP1 DNA2  
 DNAJC21 DNMT3A DOCK6 DONSON DSE DVL1 DVL3 DYM DYNC2H1 DYNC212 EBP EDN1 EDNRA  
 EED EFL1 EFNB1 EFTUD2 EIF2AK3 EIF4A3 ELMO2 EN1 ENPP1 EOGT EP300 EPS15L1 ERF

ESCO2	EVC	EVC2	EXOC6B	EXT1	EXT2	EXTL3	EZH2	FAM111A	FAM20C	CCNQ	FANCB	FAR1
FBLN1	FBN1	FBN2	FERMT3	FGD1	FGF10	FGF16	FGF23	FGF9	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FIG4
FKBP10	FLNA	FLNB	FMN1	FN1	FUCA1	FZD2	GALNS	GALNT3	GBA1	GCM2	GDF3	GDF5
GDF6	GINS2	GJA1	GLB1	GLI2	GLI3	GMNN	GNAI3	GNAS	GNPTAB	GNPTG	GNS	GORAB
GPC3	GPC4	GPC6	GPX4	GREM1	GSC	GUSB	HAAO	HDAC4	HDAC8	HES7	HHAT	HNRNPK
HOXA11	HOXA13	HOXD13	HPGD	HRAS	HS2ST1	HSPA9	HSPG2	HYAL1	IARS2	ID4	IDH1	IDH2
IDS	IDUA	IFIH1	IFITM5	IFT122	IFT140	IFT172	IFT43	IFT52	IFT80	IFT81	IHH	IKBK
IL11RA	IL1RN	IL6ST	BPNT2	INPPL1	INTU	KAT6B	KCNJ2	KDELR2	KIAA0586	KIAA0825	KIF22	KIF5B
KIF7	KL	KYNU	LAMA5	LBR	LEMED3	LFNG	LIFR	LMBR1	LMNA	LMX1B	LONP1	LPIN2
LRP4	LRP5	LRRK1	LTBP1	LTBP2	LTBP3	MAB21L2	MAFB	MAN2B1	MANBA	MAP2K1	MAP3K7	MAPKAPK5
MASP1	MATN3	MBTPS1	MBTPS2	MCM3	MCM5	MCM7	MECOM	MEGF8	MEOX1	MESD	MESP2	MET
MGP	MID1	MKS1	MMP13	MMP14	MMP2	MMP9	MNX1	MSX2	MTAP	MTX2	MYCN	MYH3
MYO18B	NADSYN1	NAGLU	NANS	NBAS	NEK1	NEPRO	NEU1	NF1	NFIX	NIPBL	NKX3-2	NMNAT1
NOG	NOTCH1	NOTCH2	NPPC	NPR2	NPR3	NRAS	NSD1	NSDHL	NSMCE2	NXN	OBSL1	OFD1
ORC1	ORC4	ORC6	OSTM1	P3H1	P4HB	PAPSS2	PCNT	PCYT1A	PDE3A	PDE4D	PDGFRB	PEX5
PEX7	PGM3	PHEX	PIGV	PIK3C2A	PISD	PITX1	PLCB3	PLCB4	PLEKHM1	PLOD2	PLS3	POLE
POLR1A	POLR1B	POLR1C	POLR1D	POLR3A	POLR3B	POLR3GL	POP1	POR	PORCN	PPIB	PRKACA	PRKACB
PRKAR1A	PRKG2	PRMT7	PRRX1	PTDSS1	PTH1R	PTHLH	PTPN11	PYCR1	RAB23	RAB33B	RAD21	RASGRP2
RBBP8	RBM8A	RBPJ	RECQL4	RFLNA	RINT1	RIPPLY2	RMRP	RNU4ATAC	ROR2	RPGRIP1L	RPL13	RSPO2
RSPRY1	RUNX2	SALL1	SALL4	SBDS	SCUBE3	SEC23A	SEC24D	SERPINF1	SERPINH1	SETD2	SF3B4	SFRP4
SGMS2	SGSH	SH3BP2	SH3PXD2B	SHH	SHOX	SIX1	SIX2	SKI	SLC17A5	SLC25A24	SLC26A2	SLC29A3
SLC34A3	SLC35B2	SLC35D1	SLC39A13	SLC4A2	SLCO2A1	SMAD2	SMAD3	SMAD4	SMAD6	SMARCA4	SMARCAL1	SMARCB1
SMARCE1	SMC1A	SMC3	SMCHD1	SMO	SMS	SNRPB	SNX10	SOST	SOX9	SP7	SPARC	SPECC1L
SQSTM1	SRP54	SUMF1	SUZ12	TAB2	TBC1D24	TBCE	TBX15	TBX3	TBX4	TBX5	TBX6	TBXAS1
TCF12	TCIRG1	TCOF1	DYNLT2B	TCTN3	TENT5A	TFAP2B	TGDS	TGFB1	TGFB2	TGFB3	TGFBR1	TGFBR2
THPO	TMCO1	TMEM165	TMEM216	LYSET	TMEM38B	TMEM53	TMEM67	TNFRSF11A	TNFSF11	TONSL	TOP2B	TP63
TRAF7	TRAIP	TRAPPC2	TREM2	TRIP11	TRPS1	TRPV4	TRPV6	TTC21B	TWIST1	TYROBP	UBA2	UFSP2
VAC14	VCP	VDR	VPS33A	WDR19	WDR35	DYNC2I1	CCN6	WNT1	WNT10B	WNT3	WNT5A	WNT6
WNT7A	XRCC4	XYLT1	XYLT2	MAP3K20	ZIC1	ZIC3	ZMPSTE24	ZNF462	LMBR1	ZSWIM6		

## Aanvraagformulier voor vader ikv genetische bot- en kraakbeenziekten WES - DNA STOCKAGE

### Klinische gegevens en indicatie

Zoon/dochter met vermoeden van een genetische bot- en kraakbeenziekten Whole Exome Sequencing – DNA STOCKAGE

### Identificatie ouder

NAAM ..... VOORNAAM .....  
DOB .../.../.....  
Klinische info: .....  
Groei: ..... SDS: .....

### Gegevens indexpatiënt

NAAM ..... VOORNAAM .....  
DOB .../.../.....

Graag 10 ml bloed (EDTA tube) of DNA (minimaal 5 µg) te versturen t.a.v. Anniek Corveleyn naar UZ Leuven CME, Herestraat 49, 3000 Leuven

### Aanvragende arts

Kleef hier briefje mutualiteit

## Aanvraagformulier voor moeder ikv genetische bot- en kraakbeenziekten WES - DNA STOCKAGE

### Klinische gegevens en indicatie

Zoon/dochter met vermoeden van een genetische bot- en kraakbeenziekten Whole Exome Sequencing – DNA STOCKAGE

### Identificatie ouder

NAAM ..... VOORNAAM .....  
DOB .../.../.....  
Klinische info: .....  
Groei: ..... SDS: .....

### Gegevens indexpatiënt

NAAM ..... VOORNAAM .....  
DOB .../.../.....

Graag 10 ml bloed (EDTA tube) of DNA (minimaal 5 µg) te versturen t.a.v. Anniek Corveleyn naar UZ Leuven CME, Herestraat 49, 3000 Leuven

### Aanvragende arts

Kleef hier briefje mutualiteit