

Prenataal onderzoek

- Genoomwijde deletie- en duplicatieanalyse (shallow whole genome sequencing)**
- Prenataal weefsel (inclusief QF-PCR 21,18,13,X,Y) (E-bloed ouders nodig) **QFPCR/SWPRE**
 - Bij analyse ikv positieve NIPT, NIPT resultaatrapport toevoegen
 - E** Ouder: begeleitend aan prenataal/postnataal staal (apart aanvraagformulier) **SWGFS**

DNA onderzoek

- Prenataal weefsel (**E** moeder nodig)
- Specificeer aandoening:
- E** Ouder: begeleitend aan prenataal staal

Karyotypering / FISH onderzoek

- H** Fertiliteitsprobleem (zie ook specifieke rubrieken hieronder voor CF/ FMR1/ AZF)
- H** Opsporen gebalanceerde chromosoomherschikking:
 - Familiaal
 - Ouders: bij afwijkend miskraam- of prenataal staal (enkel op verzoek genetica)
- H** Vermoeden chromosoomafwijking bij pasgeborene:
- H** Vermoeden geslachtschromosoomafwijking:
- E H** Andere indicatie:

DNA onderzoek

Miskraamonderzoek

- Aneuploidiescreening op miskraamweefsel (**E** moeder nodig) **QFMIS/SWMIS**
- E** Ouder: begeleitend aan miskraam (apart aanvraagformulier) **MACON**

Genoomwijde deletie- en duplicatieanalyse

- E** Shallow whole genome sequencing (SWGFS) **SWGFS**

Diversen

- E** Mucoviscidose (CFTR) **CF**
- Etnische afkomst:
- E** Canavan, ziekte van (ASPA) **CAN**
- E** Familiale dysautonomia (IKBKAP) **DYS**
- E** Fanconi anemie type C (FANCC) **FA**
- E** Tay-Sachs, ziekte van (HEXA) **TSD**
- E** Hemochromatose² **HFE**
- Verhoogde ferritineconcentratie:
- Verhoogde transferrine-ijzersaturatie (>45%):
- Familiaal voorkomen van hemochromatose
- E** 21-Hydroxylase deficiëntie (CYP21A2) (**E** bloed ouders nodig) **CAH**

Cardiogenetische aandoeningen

- E IC V** Thoracaal aorta aneurysma en dissectie (panel¹) **TAAD**
- E IC** Primaire elektrische aandoeningen (panel¹) **PED**
- E IC** Cardiomyopathie (panel¹) **CMP**
- E** Familiale hypercholesterolemie (panel¹) **CHOL**
- E** Cardiale amyloïdose (TTR; enkel indien botscan positief) **TTR**

Diabetes / Obesitas

- E** Mitochondriaal (tRNA^{Leu} 3243A>G) **M3243**
- E IC V** MODY / Neonatale diabetes / Hyperinsulinisme / RCAD (panel¹) **WESMO**
- E IC** Obesitas (panel¹) **WESOB**

Oncogenetica

- E** Borst-/ovariumcarcinoom en aanverwante kankers (panel¹) **BRCE3**
 - Erfelijke borst-/ovariumkanker⁵
 - Erfelijke pancreaskanker⁵
 - Erfelijke prostaatkanker⁵
- Dringend ikv operatie/therapie (schrappen wat niet past)
- Resultaat tegen:.....(Datum) (indien niet ingevuld: standaard TAT, zie labogids*)
- E** Germline analyse na positieve tumor testing (rapport variant bijsluiten!) **BRCAF**
- E** Multipelle endocriene neoplasie type 1 **MEN1**
- E** Fluoro-uracil toxiciteit **DPYD**

Fertiliteitsproblemen

- E** Infertiliteit bij: Vrouw Man Specificeer:
- E** CF-dragerschapsonderzoek **CF**
- Etnische afkomst:
- E** FMR1-dragerschapsonderzoek (incl. POF) **FRAXA**
- E** Microdeleties Y-chromosoom (AZFa,b,c) **AZF**

Andere

.....

.....

Groeiretardatie / botaandoeningen

- E** Achondroplasie **FGFR3**
- E** Hypochondroplasie **FGFR3**
- E** Thanatofore dysplasie **FGFR3**
- E** Hypofosfatemie, X-gebonden **PHEX**
- E V** Multipelle osteochondromen (exostosen) (panel¹) **EXTP**
- E** Vitamine D resistente rachitis **VDR**
- E IC** Skeletdysplasie (panel¹) **WESSD**
- E** Leri-Weil dyschondrosteosis **SHOX**
- E IC** Kleine gestalte (panel¹) **WESSS**
- E** Craniosynostose
 - Apert syndroom Crouzon syndroom **FGFR2**
 - Pfeiffer syndroom **FGFR1/FGFR2**
 - Craniosynostose (panel¹) **WESSD**

Ontwikkelingsstoornissen / epilepsie

- E** Angelman syndroom (methylatieonderzoek) **AS**
- E** Prader-Willi syndroom (methylatieonderzoek) **PWS**
- E** Fragiele-X syndroom (FMR1) **FRAXA**
- E** Smith-Lemli-Opitz syndroom (DHCRT) **SLO**
- E IC 3** Ontwikkelingsachterstand (panel¹) **WESID**
- E IC 3** Cerebrale parese (panel¹) **WESCP**
- E** Dravet syndroom, ernstige myoclonie infantiele epilepsie (SMEI):
SCN1A del/dup analyse **SCN1A**
- E IC 3** Epilepsie en ontwikkelingsachterstand (panel¹) **WESEP**
- E IC** Epilepsie zonder ontwikkelingsachterstand (Familiale epilepsie) (panel¹) **WESFE**

Neuromusculaire / neurodegeneratieve aandoeningen

- E** Spinale spieratrofie (SMN1) **SMA**
- Etnische afkomst:
- E** Kennedy, ziekte van (AR) **SBMA**
- E** Huntington, ziekte van (HTT) **HD**
- E** Dentatorubro-pallidoluisian atrofie (ATN1) **DRPLA**
- E IC** Dementie early onset (panel¹) + C9orf72 **WESDE + C9O72**
- E** C9orf72 repeat analyse **C9O72**
- E** Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A): PMP22 duplicatie **CMT**
- E** Erfelijke drukneuropathie (HNPP): PMP22 deletie **HNPP**
- E IC** Perifere neuropathie (panel¹) **WESPN**
- E** Spinocerebellaire ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 7) **SCAS**
- E** Spinocerebellaire ataxie Plus (SCA8, 10, 12, 17) **SCAE**
- E** SCA17 (TBP) **SCA17**
- E IC** Ataxie en spastische paraplegie (panel¹) **WESAT**
- E** Hereditaire spastische paraplegie, SPAST-geassocieerde:
SPG4/SPAST del/dup analyse **SPG4**
- E** Duchenne/Becker spierdystrofie: DBD del/dup analyse **DBD**
- E** Myotone dystrofie 1 / ziekte van Steinert (DMPK) **STE**
- E** Myotone dystrofie 2 / PROMM (ZNF9) **PROMM**
- E IC** Myopathie (panel¹) **WESMU**

Slechthorendheid

- E** Congenitaal, niet-syndromaal (GJB2/GJB6 deletie) **CX26**
- E** Cochleo-vestibulaire dysfunctie (DFNA9) **COCH**
- E** Aminoglycosidegeïnduceerde slechthorendheid (12S rRNA, 1555A>G) **MID**
- E IC V** Gehoorverlies (panel¹) **WESH**
- GJB2/GJB6 reeds onderzocht: ja neen

Stollingsproblemen

- E** Factor V Leiden² (p.R506Q) **FVL**
 - Geactiveerde proteïne C resistentie positief
- E** Factor II / prothrombine⁴ (g.20210G>A) **F2**
 - < 55 jaar met thrombotisch proces
 - Familiale anamnese van recidiverende thrombosen
 - Diffuse intravasculaire stolling
- E** Ziekte van Von Willebrand **VWF**

Legende

- E** 2 x 5 ml EDTA (neonaten 2 ml)
- H** 1 x 5 ml Na-Heparine (neonaten 2 ml)
- T** Tumorweefsel (paraffineblok)
- 3** Trio-analyse (materiaal van index en ouders vereist)
- IC** Toestemmingsformulier vereist: zie volgende bladzijde of www.genetica-antwerpen.be
- V** Testspecifieke vragenlijst: zie www.genetica-antwerpen.be

- 1 Samenstelling genenpanel: zie www.genetica-antwerpen.be
- 2 HFE test voldoet aan diagnoseregels (KB 10-11-2012, artikel 33: verstrekkings 565316-565320).
- 3 FVL test voldoet aan diagnoseregels (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekkings 587016-587020).
- 4 F2 test voldoet aan diagnoseregels (KB 31-08-2009, artikel 33bis, verstrekkings 587031-587042).
- 5 Inclusiecriteria: zie <https://www.college-genetics.be/nl/voor-de-professionele/good-practice-et-richtlijnen-voor-beroepsbeoefenaars/richtlijnen.html>
- * Labogids: www.genetica-antwerpen.be

Betreft: genetisch onderzoek door middel van exoom- of genoomsequencing om genetische fouten (mutaties) op te sporen.

TOESTEMMINGSFORMULIER

B300201316250 – versie september 2023

Men heeft mij uitgelegd en ik heb begrepen dat :

- Er verder genetisch onderzoek wordt voorgesteld naar de oorzaak van een genetische aandoening.
 namelijk (aandoening)
 bij mijzelf (naam) geboortedatum
OF
 bij mijn kind (naam) geboortedatum
- Hiervoor een groot aantal of alle genen zullen onderzocht worden.
- Deze gegevens geanalyseerd zullen worden om de oorzaak van de aandoening te achterhalen.
- De arts de resultaten van deze analyse met mij zal bespreken. Ook resultaten van een eventueel vervolgonderzoek die van klinisch belang zijn, zullen met mij worden besproken.
- Het mogelijk is dat dit onderzoek op korte termijn geen verklaring oplevert voor mijn/mijn kind zijn/haar aandoening. Gezien de kennis over genetische aandoeningen steeds toeneemt, kan ik in de toekomst opnieuw contact opnemen met mijn arts om te informeren of er nieuwe inzichten zijn die de resultaten van deze analyse kunnen beïnvloeden.
- Ik zal geïnformeerd worden wanneer bij toeval een ernstige erfelijke aandoening wordt vastgesteld waarvoor medische behandeling en/of preventie mogelijk zijn of dragerschap van een aandoening met minstens 25% risico voor de nakomelingen.
- Ik niet geïnformeerd zal worden wanneer bij toeval een ernstige erfelijke aandoening wordt vastgesteld waarvoor op dit moment geen medische behandeling en/of preventie beschikbaar zijn.
- Dit onderzoek dragerschap van andere genetische aandoeningen niet uitsluit.
- Alle gegevens bekomen uit dit onderzoek strikt confidentieel worden behandeld.
- Deze DNA-gegevens (DNA-sequenties) bewaard worden in een beveiligde databank.
- Mijn/mijn kind zijn/haar DNA-staal, DNA-sequenties of klinische gegevens voor onderzoeksdoeleinden kunnen aangewend worden, maar dat dit steeds gepseudonimiseerd gebeurt.
- Mijn/mijn kind zijn/haar DNA-staal, DNA-sequenties of klinische gegevens uitgewisseld kunnen worden met andere genetische centra in het kader van gericht onderzoek bij mijn familieleden.
- Mijn/mijn kind zijn/haar gegevens op een gepseudonimiseerde (gecodeerde) wijze kunnen ingevoerd worden in een internationale databank die door geregistreerde onderzoekers kan geraadpleegd worden voor niet-commercieel gebruik en/of medisch-wetenschappelijk onderzoek.
- Ik op om het even welk ogenblik kan beslissen om niet meer aan dit onderzoek mee te werken. Er zullen dan geen nieuwe gegevens meer gegenereerd worden op basis van mijn/mijn kind zijn/haar DNA-staal of DNA-sequenties.
- Ik voor alle verdere vragen steeds terecht kan bij een arts van het Centrum Medische Genetica in het Universitair Ziekenhuis Antwerpen.

Ik geef toestemming tot genetisch onderzoek door middel van exoom- of genoomsequencing:

bij mijzelf: JA 0 NEEN 0 bij mijn kind: JA 0 NEEN 0

Naam: Datum:

Handtekening:

Naam van arts en datum van ondertekening:

Handtekening van de arts die om toestemming vraagt: