

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: _____ / _____ PATIENT IDENTIFICATIE EAD-/HOS-nr. _____ Naam: _____ Voornaam: _____ Adres: _____ Geboortedatum: _____ d _____ m _____ j _____ Geslacht: <input type="checkbox"/> _____ VERZEKERINGSINSTELLING KG1/KG2: _____ / _____ Nr. verzekering _____ Verwantschap <input type="checkbox"/> _____ 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

3. GEVRAAGDE ANALYSE

Gelieve hieronder één analyse aan te duiden.

Gericht nazicht van een familiale variant of mutatie

Via deze analyse zal een gekende familie 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

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"/>	Atypisch hemolytisch uremisch syndroom en C3 glomerulopathie*
ADAMTS13, C3, C5, CD46, CFB, CFH, CFHR5, CFI, DGKE, MMACHC, PLG, THBD	
<input type="checkbox"/>	Autosomaal dominante polycystische nierziekte*
gelieve 2 EDTA-tubes af te nemen	
PKD1, PKD2	
<input type="checkbox"/>	ADTKD
Voor deze indicatie zal in parallel gericht onderzoek van MUC1 * uitgevoerd worden	
HNF1B, REN, SEC61A1, UMOD	
<input type="checkbox"/>	Centrale/nefrogene diabetes insipidus*
AVP, AVPR2, AQP2	
<input type="checkbox"/>	Congenitale afwijkingen van nieren en urinewegen (CAKUT)
Voor deze indicatie zullen in parallel chromosomaal microarray onderzoek en gericht onderzoek van HNF1B aan de hand van Sanger sequencing en MLPA uitgevoerd worden	
ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BMP4, BNC2, DSTYK, EYA1, FGF20, FOXC1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GREB1L, GRIP1, HNF1B, HOXA13, ITGA8, JAG1, LHX1, NOTCH2, NPHP3, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SDCCAG8, SIX1, SIX5, TBX18, TRAP1, UMOD, WFS1, WNT4, WT1	
<input type="checkbox"/>	Elektrolytenstoornissen (gelieve indien mogelijk een subpanel te specificeren)
inclusief:	<input type="radio"/> infantiele hypercalcemie <input type="radio"/> hyperuricemie <input type="radio"/> Bartter en Gitelman <input type="radio"/> renale glucosurie <input type="radio"/> renale hypouricemie <input type="radio"/> proximale tubulopathieën <input type="radio"/> familiale hypocalciurische hypercalcemie <input type="radio"/> distale renale tubulaire acidose <input type="radio"/> hypomagnesemie*
AP2S1, AQP2, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVP, AVPR2, BSND, CA2, CACNA1H, CASR, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CTNS, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, EGF, EHHADH, FOXI1, FXRD2, GATM, GNA11, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HPRT1, HSD11B2, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ5, KLHL3, LDHD, LRP2, MAGED2, NR3C1, NR3C2, OCRL, PCBD1, PHEX, PRPS1, REN, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC61A1, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, TRPM6, UMOD, WDR72, WFS1, WNK1, WNK4	
<input type="checkbox"/>	Jong nierfalen (CKD-Y) (excl. MUC1, PKD1, PKD2, TSC1, TSC2, VHL)
ACE, ACTN4, AGT, AGTR1, AGXT, AMN, ANKS6, APOA1, APOA2, APOC2, APOL1 (nefropathie-gerelateerde SNPs), APRT, ARHGDI1, BNC2, BSND, C3, CD2AP, CD46, CDK20, CEP83, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, CLDN10, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CTNS, DGKE, DLG1, DNAJB11, DSTYK, DZIP1L, EMP2, EYA1, FAN1, FAT1, FGA, FN1, FRAS1, FREM1, FREM2, GANAB, GATA3, GATM, GLA, GLIS2, GRHRP, GRIP1, GSN, HNF1B, HOGA1, HPRT1, INF2, INVS, ITGA8, ITSN1, ITSN2, JAG1, LAMB2, LCAT, LMX1B, LRP2, LYZ, MAGI2, MAPKBP1, MMACHC, MYH9, MYO1E, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP85, NUP93, OCRL, OFD1, PAX2, PBX1, PKHD1, PLCE1, PODXL, REN, RET, SALL1, SARS2, SCARB2, SDCCAG8, SEC61A1, SGPL1, SIX5, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SMARCA1, TBC1D8B, TBX18, TNS2, TRAF3IP1, TRAP1, TRPC6, TTC21B, TTR, UMOD, WDR19, WFS1, WT1, XDH	
<input type="checkbox"/>	Nefrocalcinose - nefrolithiase
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, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, XDH	
<input type="checkbox"/>	Nefronofthisis
ANKS6, CEP83, GLIS2, IFT81, INVS, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TTC21B, WDR19, XPNPEP3	
<input type="checkbox"/>	Proteïnurie
ACTN4, AMN, ANKS6, ANLN, APOA1, APOA2, APOC2, APOE, APOL1 (nefropathie-gerelateerde SNPs), ARHGDI1, C3, CD2AP, CD46, CDK20, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CTNS, CUBN, CUL3, DGKE, DLG1, EMP2, FAN1, FAT1, FGA, FN1, GLA, GSN, INF2, ITSN1, ITSN2, KANK2, LAMB2, LCAT, LMX1B, LRP2, LYZ, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP85, NUP93, OCRL, PAX2, PLCE1, PODXL, SARS2, SCARB2, SGPL1, SMARCA1, TBC1D8B, TNS2, TRPC6, TTC21B, TTR, WT1	
<input type="checkbox"/>	Renale amyloïdosis
APOA1, APOA2, APOC2, FGA, GSN, LYZ	
<input type="checkbox"/>	Renale cysten (excl. PKD1, PKD2, TSC1, TSC2, VHL)
Voor deze indicatie zal in parallel gericht onderzoek van HNF1B aan de hand van Sanger sequencing en MLPA uitgevoerd worden.	
ALG8, ALG9, ANKS6, CDC73, CEP83, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, GLIS2, HNF1B, IFT81, INVS, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKHD1, SDCCAG8, SEC61A1, TRAF3IP1, TTC21B, UMOD, WDR19, XPNPEP3	
<input type="checkbox"/>	Renale ontwikkelingsstoornis – MODY5
HNF1B	
<input type="checkbox"/>	Tubereuze sclerose*
TSC1, TSC2	
<input type="checkbox"/>	Ziekte van Dent*
CLCN5, ORCL	
<input type="checkbox"/>	Andere - specificeer:
.....	
* 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.	
Staalname:	10ml EDTA - uitzondering: voor ADPKD* en familieonderzoek graag 2x 10ml EDTA