



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 ____	EENHEID: _____ KAMER/BED: _____ / _____
AANVRAGER Dr.: _____	PATIENT IDENTIFICATIE EAD-/HOS-nr. _____
I.D. nr.: _____ R.I.Z.I.V.nr.: _____	Naam: _____ Voornaam: _____
Handtekening _____	Adres: _____
Tel: _____	Geboortedatum: _____ Geslacht: _____
AFNAME DATUM: _____ UUR ____ u ____	VERZEKERINGSINSTELLING KG1/KG2: _____
	Nr. verzekering _____ Verwantschap _____
	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 - bloedstalen: **2 EDTA** tubes zijn vereist

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	
COL4A3, COL4A4, COL4A5, 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, GATA3, GDNF, GREB1L, GRIP1, HNF1B, HOXA13, ITGA8, JAG1, LHX1, LIFR, NOTCH2, NPHP3, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SDCCAG8, SIX1, SIX5, SLIT2, TBC1D1, 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"/> renale glucosurie <input type="radio"/> familiale hypocalciurische hypercalcemie <input type="radio"/> hyperuricemie <input type="radio"/> renale hypouricemie <input type="radio"/> distale renale tubulaire acidose <input type="radio"/> Bartter en Gitelman <input type="radio"/> proximale tubulopathieën <input type="radio"/> hypomagnesemie
AP2S1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CTNS, CYP24A1, EGF, EHHADH, FOXI1, FXD2, GATM, GNA11, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HPRT1, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, LDHD, MAGED2, MOCOS, OCL, PCBD1, PRPS1, REN, SARS2, SEC61A1, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, TRPM6, UMOD, WDR72, XDH	
<input type="checkbox"/>	Geïsoleerde hematurie
CFHR5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9	
<input type="checkbox"/>	Jong nierfalen (CKD-Y) (excl. MUC1, PKD1, PKD2, TSC1, TSC2, VHL)
ACE, ACTN4, AGT, AGTR1, AGXT, AMN, ANKS6, APOA1, APOA2, APOC2, APRT, ARHGDI, BNC2, BSND, C3, CD2AP, CD46, CDK20, CEP164, CEP83, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, CLDN10, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CTNS, DGKE, DLC1, DNAJB11, DSTYK, DZIP1L, EMP2, EYA1, FAN1, FAT1, FGA, FN1, GANAB, GATA3, GATM, GLA, GLIS2, GRHR, GRIP1, GSN, HNF1B, HOGA1, HPRT1, INF2, INVS, ITGA8, ITSN1, ITSN2, JAG1, LAMB2, LCAT, LMX1B, LYZ, MAGI2, MAPKB1, MMACHC, MYH9, MYO1E, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP85, NUP93, OCL, OFD1, PAX2, PBX1, PKHD1, PLCE1, PODXL, REN, RET, SALL1, SARS2, SCARB2, SDCCAG8, SEC61A1, SGPL1, SIX5, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SMARCAL1, TBC1D8B, TBX18, TNS2, TRAF3IP1, TRAP1, TRPC6, TTC21B, TTR, UMOD, WDR19, WFS1, WT1, XDH	
<input type="checkbox"/>	Laag-renine hypertensie
CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CUL3, CYP11B2, CYP17A1, HSD11B2, KCNJ5, KLHL3, MTX2, NR3C1, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4	
<input type="checkbox"/>	Nefrocalcinose - nefrolithiasis
AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CDC73, CLCN5, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CTNS, CYP24A1, FAM20A, FGF23, GATA3, GRHR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, KL, MOCOS, OCL, PHEX, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, XDH	
<input type="checkbox"/>	Nefronofthisis
ANKS6, CEP164, CEP83, GLIS2, IFT81, INVS, MAPKB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TTC21B, WDR19, XPNPEP3	
<input type="checkbox"/>	Nefropathie-gerelateerde SNPs in het APOL1 gen
<input type="checkbox"/>	Proteïnurie
ACTN4, AMN, ANKS6, ANLN, APOA1, APOA2, APOC2, APOE, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI, C3, CD2AP, CD46, CDK20, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CTNS, CUBN, CUL3, DAAM2, DGKE, DLC1, EMP2, FAN1, FAT1, FGA, FN1, GLA, GSN, INF2, ITSN1, ITSN2, KANK2, KIRREL1, LAMB2, LCAT, LMX1B, LYZ, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP85, NUP93, OCL, PAX2, PDSS2, PLCE1, PODXL, PTPRO, SARS2, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TNS2, TRIM8, TRPC6, TTC21B, TTR, WT1	
<input type="checkbox"/>	Renale amyloidosis
APOA1, APOA2, APOC2, FGA, GSN, LYZ, TTR	
<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.	
ALG5, ALG8, ALG9, ANKS6, CDC73, CEP164, CEP290, CEP83, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, GLIS2, HNF1B, IFT140, IFT81, INVS, MAPKB1, 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