

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier Whole Exome Sequencing (WES)

Postadres

Maastricht UMC+
 Laboratorium Klinische Genetica
 Postbus 5800, 6202 AZ Maastricht



Afgifte materiaal

Laboratorium Klinische Genetica Monsterontvangst
 P. Debyelaan 25, 6229 HX Maastricht
 Noordgebouw, 2^e etage, route 14

Intern

Buizenpost 15

T: 043 3871345

F: 043 3877901

E: cmo.klin.genetica@mumc.nl

W: klinischegenetica.mumc.nl

GEGEVENS PATIËNT (VERPLICHT INVULLEN)

Voorletters en naam

Geboortedatum

BSN

Straat

Postcode en woonplaats

Geslacht m / v

Meerling ja

STICKER
PLAKKEN

GEGEVENS AANVRAGEND ARTS (VERPLICHT INVULLEN)

Aanvragend arts

Telefoon/sein

Afdeling

E-mailadres

Ziekenhuis

CC-uitslag

PLAATS HIER
UW STEMPEL

Extern ref.no.

Als aanvrager bent u verplicht om paragraaf 1 van de toelichting aan uw patiënt kenbaar te maken.

- De patiënt heeft bezwaar tegen geanonimiseerd gebruik van lichaamsmateriaal ter verbetering van de diagnostiek.
 SPOEDONDERZOEK (RAPID/TURBO) aankondigen via cmo.klin.genetica@mumc.nl.

Als aanvrager svp het af te nemen materiaal aankruisen op basis van de door u gekozen indicatie(s).

TYPE MATERIAAL	AFNAMEDATUM	TIJDSTIP	PARAAF
<input type="checkbox"/> 2 x 6 ml EDTA bloed	____ / ____ / ____	____ : ____	_____
<input type="checkbox"/> DNA, geïsoleerd uit _____		Concentratie (ng/μl)	_____
<input type="checkbox"/> Ander materiaal _____			_____
<input type="checkbox"/> Materiaal reeds aanwezig in MUMC+			

Zie pagina 6 voor de correcte afname-, bewaar- en verzendcondities.

Alleen in te vullen door medewerker Monsterontvangst Klinische Genetica.

Materiaal conform afname-/verzendprotocol ontvangen Ja Nee Datum ontvangst _____

	BLOED	SER/PLA	BM	
<input type="checkbox"/> EDTA	# _____	# _____	# _____	<input type="checkbox"/> DNA
<input type="checkbox"/> HEPARINE	# _____	# _____	# _____	<input type="checkbox"/> NAVELSTRENG
<input type="checkbox"/> SERUM	# _____	# _____	# _____	<input type="checkbox"/> FIBROBLASTEN
<input type="checkbox"/> URINE	# _____ fracties	# _____ UP	# _____ UV	<input type="checkbox"/> SPIER
<input type="checkbox"/> LIQUOR	# _____ fracties			<input type="checkbox"/> STRECK (NIPT)
<input type="checkbox"/> ANDERS _____				

Kwaliteitsindicator _____ Paraaf _____

Laboratorium Klinische Genetica

Gegevens van de moeder

Voorletters en naam
 Geboortedatum
 BSN
 Straat
 Postcode en woonplaats
 Geslacht m / v

Plak hier de sticker van de moeder

Gegevens van de vader

Voorletters en naam
 Geboortedatum
 BSN
 Straat
 Postcode en woonplaats
 Geslacht m / v

Plak hier de sticker van de vader

Onderzoek van

- alleen de probandus
 probandus met ouders (trio-analyse)¹
 alleen de probandus en ouders voor opslag

Type analyse

- Genpanelanalyse
 Genpanelanalyse gevolgd door exoombrede analyse² in één uitslag*
 Genpanelanalyse gevolgd door exoombrede analyse² in separate uitslagen*
 Heranalyse van WES (genpanelanalyse op reeds bestaande data)
 Heranalyse van WES (exoombrede analyse² op reeds bestaande data)*
 Dragerschap n.a.v. WES-bevinding

- 1 Voor probandus vul het WES-formulier volledig in, voor elke ouder apart gebruik het formulier 'Veiligstellen materiaal voor nader onderzoek'.
 2 Voor exoombrede analyse is counseling door klinisch geneticus vereist.

Aandoening

Indien meerdere aandoeningen zijn gekozen dan graag d.m.v. nummering aangeven welk panel het belangrijkste is.

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Bewegingsstoornissen** | <input type="checkbox"/> Geslachtelijke ontwikkeling (DSD) /
bijnieraandoeningen** | <input type="checkbox"/> Nierziekten** |
| <input type="checkbox"/> Ciliopathieën** | <input type="checkbox"/> Hartziekten | <input type="checkbox"/> Noonan syndroom/RASopathieën** |
| <input type="checkbox"/> Congenitale hartziekten | <input type="checkbox"/> Hemostase/trombose** | <input type="checkbox"/> Preconceptie Carrier Test (PCT)
<i>(uitsluitend consanguine paren)</i> |
| <input type="checkbox"/> Craniofaciale afwijkingen** | <input type="checkbox"/> Huidaandoeningen | <input type="checkbox"/> Primaire immunodeficiëntie** |
| <input type="checkbox"/> Doofheid** | <input type="checkbox"/> Hypogonadotroop hypogonadisme** | <input type="checkbox"/> Schisis** |
| <input type="checkbox"/> Dyskeratosis congenita
en aplastische anemie** | <input type="checkbox"/> Kleine lengte/skeletdysplasie** | <input type="checkbox"/> SHH Medulloblastoom** |
| <input type="checkbox"/> Epilepsie** | <input type="checkbox"/> Leverziekten** | <input type="checkbox"/> Spieraandoening** |
| <input type="checkbox"/> Erfelijk beenmergfalen en/of
predispositie voor hematologische
maligniteiten** | <input type="checkbox"/> Metabole aandoeningen | <input type="checkbox"/> Verstandelijke beperking |
| <input type="checkbox"/> Erfelijke kanker** | <input type="checkbox"/> Mitochondriële aandoeningen
<i>(alleen nucleaire genen)</i> | <input type="checkbox"/> Visusstoornissen** |
| <input type="checkbox"/> Erfelijke neurologische
pijnaandoeningen | <input type="checkbox"/> Multipele congenitale afwijkingen
<i>(MCA, OMIM) (alleen aan te vragen
door klinisch geneticus)*</i> | <input type="checkbox"/> IJzerstofwisselingsstoornissen** |
| <input type="checkbox"/> Foetale akinesie** | <input type="checkbox"/> Neuropathieën | |

* Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

Zie: <https://artsengenetica.nl/info/verschillende-genetische-testen-uitgebreid>

Zie: https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen_en_protocollen/20200702_Consensus-based_leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

** Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc verzorgt de analyse, uitslag en declaratie van dit onderzoek. In combinatie met een ander panel is het mogelijk dat het Maastricht UMC+ de uitslag verzorgt.

Standaard wordt bij alle panels Copy Number Variation (CNV) analyse uitgevoerd om microdeleties en duplicaties te detecteren.

Voor samenstelling van de huidige en voorgaande versies van de panels zie

radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkeonderzoek-exoomsequencing-wes/exoompanelsvoorgaandeveries

Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen verzorgt de technische uitvoering WES (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek).

Laboratorium Klinische Genetica

Klinische informatie

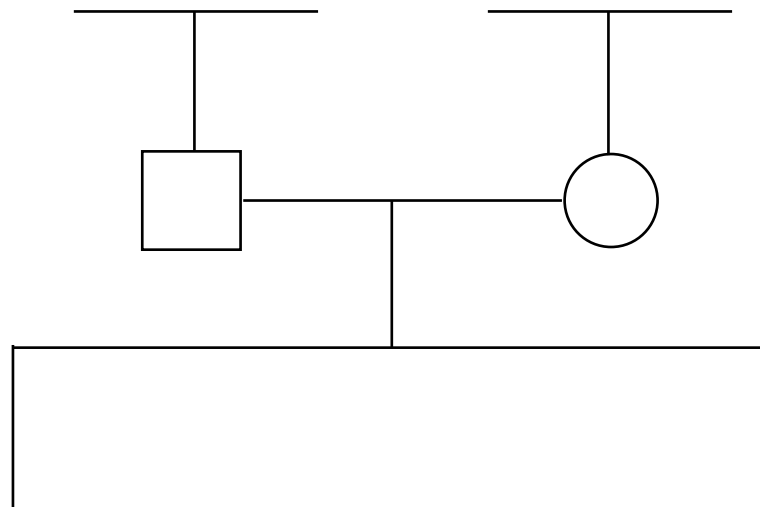
Leeftijd diagnose _____

Consanguïniteit ja / nee

Verwachte overervingsvorm

- Autosomaal dominant
- Autosomaal recessief
- X-gebonden
- Onbekend

Stamboom



De nu te onderzoeken persoon met een pijl (→) aanduiden; de aangedane familieleden met ■/● aanduiden. Eerder ingestuurde familieleden aangeven met naam en geboortedatum.

Is reeds DNA-onderzoek verricht? ja, onderzoek naar _____
 nee

Laboratorium Klinische Genetica

Klinische informatie (vervolg)

Algemeen

geboortegewicht <P3/ P3-P98/ >P98
 gewicht (huidige) <P3/ P3-P98/ >P98
 lengte (huidige) <P3/ P3-P98/ >P98
 schedelomtrek <P3/ P3-P98/ >P98

- verstandelijke beperking
 - mild matig ernstig
- ontwikkelingsachterstand
 - motorisch
 - spraak/taal

Oog

- achromatopsia
- congenitale stationaire nachtblindheid
- retinitis pigmentosa
- dystrofie
 - kegel
 - kegel-staaf
 - macula
- anders, nl

- cataract
- visusstoornissen
 - cerebraal
 - oculair
- anoftalmie
- microftalmie
- colobomen
- hypertelorisme
- ptosis

Oor

- conductief sensorineuraal
- afwijkende oorschelp
- binnenoorafwijkingen, nl
- vestibulaire klachten
- afwijking audiogram, nl

svp audiogram toevoegen

Gehoorverlies

- progressief
- vlak
- hoogfrequent
- midfrequent
- laagfrequent

Skelet

- arthrogrypose
- wervelafwijkingen, nl
- brachydactylie
- polydactylie
- syndactylie
- hyperlaxiteit van de vingers
- reductiedefect
- holvoeten/hamertenen
- scoliose
- anders, nl

Mond

- choana atresie
- schisis
 - lip kaak gehemelte
- tandafwijkingen

Genitaal

- cryptorchidism
- micropenis
- anders
 - uitwendig, nl
 - inwendig, nl

Zenuwstelsel

- anosmie
- ataxie (cerebellaire)
- chorea
- dystonie
- epilepsie
- gedragsproblemen
 - ADHD
 - autisme
- hypertonie
- hypotonie
- lethargie
- migraine
- nystagmus
- polyneuropathie
 - autonome klachten
 - motorische klachten
 - sensorische klachten

- pyramidale kenmerken
- spasticiteit
- stroke-like episodes
- synkinesie
- EMG, nl
 - axonaal
 - demyeliniserend
 - intermediair
- MRI-/CT-afwijkingen, nl

Spier

- atrofie
- inspanningsintolerantie
- positieve spierfenomen, nl
 - spierstijfheid
 - (stille) spierkrampen
 - myalgie
 - myotonie
 - myo-oedeem
 - rippling
- spierdystrofie
- spierzwakte oculair (ptosis, diplopie, oogbewegingsstoornis)
- spierzwakte facio-bulbaire (slik- en voedingsproblemen, dysarthrie, myopatisch gelaat)
- spierzwakte limb-girdle patroon
- spierzwakte distaal
- rhabdomyolyse
- hyperCK-emie
- cardiale symptomen (cardiomyopathie, ritmestoornis)
- respiratoire symptomen (zwakte ademhalingspijpen, verminderde hoestkracht)

Hart en long

- ademhalingstoornis, nl
- cardiomyopathie
- congenitale hartafwijking, nl
- geleidingsstoornissen
- hypertensie
- hypotensie

Laboratorium Klinische Genetica

Klinische informatie (vervolg)

Nier

- Congenitale Afwijkingen van Nieren en Urinewegen (CAKUT)
 - multicysteuze nieren
 - hoefijzernieren
 - dubbelsysteem
 - hydronefrose
 - urethraleppen
 - renale agenesie/hypoplasie
 - UPJ stenose
 - reflux/VUR
- nierstenen
- afwijkende schors-merg differentiatie/nefronoftise
- nefrotisch syndroom
- Cysteuze nieren
 - polycysteuze nierziekten
 - medullaire cystenieren
 - cysten bilateraal
- Tubulopathie
 - hypomagnesiëmie
 - hyponatriëmie/hypernatriëmie
 - hypokaliëmie
 - hypocalciëmie/hypercalciëmie/hypocalciurie
 - anders, nl _____
- proteïnurie
- hematurie
- nierinsufficiëntie
- hypertensie

Afweer/bloed

- auto-immuunziekte
- immuundeficiëntie
- recidiverende infecties
 - viraal
 - bacterieel
 - schimmel
- anemie
- leucopenie
- trombocytopenie

Afwijkende metabolietwaarde

- gemeten in bloed _____
- gemeten in urine _____
- gemeten in CSF _____
- splenomegalie

Spijverteringsstelsel en lever

- voedingsproblemen
- failure to thrive
- diarree
- braken
- constipatie
- hepatomegalie
- anus atresie/stenose
- oesofagus atresie/stenose
- omphalocele

Huid

- Huidafwijkingen
 - ichthyosis
 - blaren
 - hypo-/hyperpigmentatie
 - erytheem
 - palmo-plantaire betrokkenheid
- Nagels
 - structurele afwijkingen
 - dystrofie
 - afwezig
- Vasculatuur
 - lymfoedeem
 - vasculaire malformatie
- Tanden
 - glazuurafwijkingen
 - structurele afwijkingen
 - afwezig
- Haar
 - haarverlies
 - structurele afwijkingen

Overige

- _____
- _____
- _____
- _____

Erfelijke kanker

(> 2 primaire tumoren bij 1 persoon of meer dan 2 personen aangedaan, jonger dan 40 jaar)

- baarmoederkanker
- borstkanker
- darmkanker
- hersentumor
- longkanker
- nierkanker
- ovariumkanker
- schildklierkanker
- anders, nl _____

Laboratorium Klinische Genetica

Uitslagtermijn

- Genpanelanalyse 90 dagen.
- Genpanelanalyse gevolgd door exoombrede analyse 90 dagen.
- Heranalyse van WES 60 dagen.
- Dragerschap naar aanleiding van WES-bevinding 4 weken.

Afname-/bewaarcondities

- Spoedonderzoek aankondigen via cmo.klin.genetica@mumc.nl.
- Alle buizen moeten voorzien zijn van patiëntengegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltipe.
- Per onderzoek is 2 x 6 ml EDTA bloed nodig (nooit invriezen).
- Bij kleine kinderen is minimaal 2 x 2 ml bloed EDTA nodig (nooit invriezen), anders in overleg.
- Minimale DNA-concentratie voor WES-onderzoek 3µg. Geef op het aanvraagformulier de concentratie aan.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Indien u meerdere indicaties aankruist hoeft u maar één keer materiaal te versturen.
- Bij afname buiten de normale laboratoriumwerktijden, materiaal bij kamertemperatuur bewaren (nooit invriezen) en de volgende werkdag versturen.

Verzending

- *Per post*
Maastricht UMC+
Laboratorium Klinische Genetica
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
- *Per koerier (maandag t/m vrijdag 08.30 - 17.00 uur)*
Maastricht UMC+
Laboratorium Klinische Genetica Monsterontvangst
P. Debyelaan 25, 6229 HX Maastricht
Noordgebouw, 2^e etage, route 14
- *Intern*
Buizenpost 15

Vragen?

Bel 043 3871345 (keuze 1) als u vragen heeft over afname-, bewaar- en verzendcondities.

Voorkom vertraging en gebruik altijd de laatste versie van het aanvraagformulier dat u vindt op:

klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Laboratorium Klinische Genetica

Algemene voorwaarden

1. Gebruik patiëntengegevens en -materiaal

De naam van de aanvrager dient op de eerste pagina van het aanvraagformulier te worden ingevuld. Hierbij stelt de aanvrager zich verantwoordelijk voor de verplichting dat hij/zij de patiënt, ouder(s) en/of wettelijk vertegenwoordiger van deze patiënt geïnformeerd heeft over het gebruik van patiëntengegevens en -materiaal. Indien de naam van de aanvrager ontbreekt kan de aanvraag worden geweigerd.

Ik, de aanvrager, heb deze patiënt, ouder(s) en/of wettelijk vertegenwoordiger van deze patiënt geïnformeerd over het onderstaande:

- De (persoons)gegevens voor zover benodigd voor dit onderzoek worden opgeslagen in de systemen van het MUMC+.
- Het Laboratorium Klinische Genetica MUMC+ werkt nauw samen met het partnerlaboratorium van Radboudumc. Het onderzoek wordt mogelijk uitgevoerd door het partnerlaboratorium en in dat geval worden ook de (persoons)gegevens, voor zover nodig, opgeslagen in de systemen van Radboudumc.
- In specifieke gevallen wordt het onderzoek doorgestuurd naar een ander laboratorium dan bovengenoemd en worden de (persoons)gegevens aldaar verwerkt.
- De veiligheid en privacy van de persoonsgegevens en het materiaal zijn tijdens dit proces gegarandeerd.
- Voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken gebruikt Klinische Genetica geanoniseerd patiëntenmateriaal, o.a. voor controles en validatie. Mocht de patiënt bezwaar maken tegen het anoniem gebruik van lichaamsmateriaal, dan kan hij/zij dit kenbaar maken door op pagina 1 het betreffende vakje te laten aankruisen.

2. Aanvragen

- 2.1 Om fouten en vertragingen te vermijden behoren aanvragen op een duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend. Door het invullen van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 2.2 Aanvragen kunnen worden geweigerd indien deze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te kunnen bereiken dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria.
Minimale eisen zijn:
 - Patiëntenidentificatie, met inbegrip van geslacht, geboortedatum, adres-/contactgegevens en een unieke identificatie.
 - Naam of andere unieke identificatie van medicus, zorgverlener of een andere persoon die wettelijk gemachtigd is om onderzoeken aan te vragen of medische informatie te gebruiken.
- 2.3 Medisch relevante informatie over de patiënt ten behoeve van de uitvoering van het onderzoek en de interpretatie van het resultaat dient vermeld te worden. Bij twijfel kan contact worden opgenomen met een laboratorium-specialist klinische genetica.
- 2.4 Klinische Genetica moet in de gelegenheid gesteld worden om met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.
- 2.5 Tijdens kantoortijden is een laboratoriumspecialist klinische genetica beschikbaar voor advies over het aanvragen van onderzoeken.
- 2.6 Met de acceptatie van een aanvraag verplicht de afdeling Klinische Genetica zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de afdeling geldende kwaliteitscriteria.
- 2.7 De aanvrager wordt verzocht om, alvorens patiëntenmateriaal in te sturen, na te gaan of de betreffende patiënt is verzekerd voor klinisch genetische zorg. Indien na uitvoering van een verrichting de patiënt niet verzekerd blijkt te zijn, wordt de rekening naar de patiënt gestuurd.

Laboratorium Klinische Genetica

3. Monsters

- 3.1 De aanvrager levert de te onderzoeken monsters onder de juiste condities aan bij Klinische Genetica, voorzien van materiaalsoort en identificatie (naam, geslacht en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 3.2 Per patiënt worden de materialen afgenomen zoals aangegeven op het aanvraagformulier. Andere materialen of hoeveelheden alleen na telefonisch overleg.
- 3.3 Het is mogelijk een cito/spoedaanvraag mail aan te melden. Zie pagina 1 van het aanvraagformulier.
- 3.4 Monsters dienen bewaard en getransporteerd te worden volgens de vermelde condities.
- 3.5 Klinische Genetica kan het ingestuurde monster weigeren indien:
 - niet wordt voldaan aan de gestelde eisen in 1, 3.1, 3.2 en 3.4;
 - het monster niet voldoet aan de gestelde kwaliteitscriteria.
- 3.6 Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zal Klinische Genetica de (behandelde) monsters c.q. de restanten daarvan na onderzoek, in overeenstemming met de eigen voorschriften, voor onbepaalde tijd bewaren.

4. Uitvoering

- 4.1 Klinische Genetica bepaalt de wijze waarop, de methode en apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.
- 4.2 Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens de van toepassing zijnde normen, standaarden en regels. Desgevraagd verstrekt Klinische Genetica de aanvrager hieromtrent inlichtingen.
- 4.3 Klinische Genetica zal, indien een aanvraag zich (mede) uitstrekt tot werkzaamheden op een gebied waarvan ze geen kennis of ervaring heeft, contact opnemen met de aanvrager omtrent de uitbesteding van die werkzaamheden.
- 4.4 Alle handelingen en opslag voorafgaand aan het in ontvangst nemen van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van Klinische Genetica.

5. Resultaten

- 5.1 Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door Klinische Genetica in schriftelijke vorm geleverd aan de aanvrager van het onderzoek.
- 5.2 De uitslagtermijnen staan vermeld op het aanvraagformulier. Bij een spoedaanvraag kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.
- 5.3 Tijdens kantoortijden is een laboratoriumspecialist klinische genetica beschikbaar voor advies over het interpreteren van onderzoeksresultaten.

6. Geheimhouding

- 6.1 Beveiliging van persoonlijke informatie gebeurt conform de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) en ISO-27001. Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het Maastricht UMC+.