

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier NIPT TRIDENT 1

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 _____ **STICKER** Geslacht m / v
 BSN _____ **PLAKKEN** Meerling ja
 Straat en nummer _____
 Postcode en plaats _____

GEGEVENS AANVRAGEND ARTS

Aanvragend arts _____
 Telefoon/sein _____
 Afdeling _____ **PLAATS HIER**
 E-mailadres _____ **UW STEMPEL**
 Ziekenhuis _____
 CC-uitslag _____

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.

TYPE MATERIAAL	AFNAMEDATUM	TIJDSTIP	PARAAF
2 x 10 ml Streck-buizen	_____	_____	_____
<i>Gebruik de Streck-buizen van het NIPT TRIDENT 2-pakket.</i>			
Vul ze volledig en voorzie ze van patiëntgegevens (sticker met naam incl. geboortedatum).			
Zie pagina 3 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	
EDTA	# _____	# _____	# _____	DNA
HEPARINE	# _____	# _____	# _____	NAVELSTRENG
SERUM	# _____	# _____	# _____	FIBROBLASTEN
URINE	# _____ fracties	# _____ UP	# _____ UV	SPIER
LIQUOR	# _____ fracties			STRECK (NIPT)
ANDERS:	_____			
Kwaliteitsindicator	_____		Paraaf	_____

Laboratorium Klinische Genetica

Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) TRIDENT 1

16 dagen

Voor TRIDENT 1 is geen betalingsbewijs nodig.

Zwangerschapshistorie en intakegegevens	G	P	A
Aantal foetus	1	2	meer, nl.: _____
Monochoriaal	ja	nee	
Vanishing twin	ja	nee	
Zwangerschapsduur	_____ weken	_____ dagen	
À terme datum	_____		
Gewicht gravida	_____ kg		
Lengte gravida	_____ cm		
Ziektegeschiedenis met maligniteit bij gravida	nee	ja, nl: _____	

Indicatie

Eerder kind afwijkend T21 T18 T13
Ouder drager van een Robertsoniaanse translocatie (13, 21), nl. _____
Echoscopische marker die aanwijzing is voor T21, T18, nl. _____
Verhoogd risico T21, T18, T13 $\geq 1:200$ na combinatietest, namelijk:
T21 risico 1: _____
T18 risico 1: _____
T13 risico 1: _____
Alle berekende risico's invullen.

Voor in-/exclusiecriteria NIPT zie bijlage 'Aangescherpte in-/exclusiecriteria TRIDENT-1 studie'.

Laboratorium Klinische Genetica

Afname-/bewaarcondities

- Alle buizen moeten voorzien zijn van patiëntgegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltype.
- Per onderzoek zijn 2 x 10 ml Streck-buizen nodig (nooit invriezen).
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- 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 telefonisch 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+.

Laboratorium Klinische Genetica

Welke zwangere vrouwen komen in aanmerking voor de TRIDENT-1 studie (NIPT bij zwangeren met verhoogd risico)

Aangescherpte in-/exclusiecriteria TRIDENT-1 studie voor PND-centra per 3 juni 2020.

Inclusie

- Zwangeren die op basis van de uitslag van de combinatietest een kans op foetale trisomie 21, 18 of 13 hebben van 1:200 of hoger.
- Vrouwen met een *medische indicatie* voor kans op trisomie 21, 18 of 13:
 - Eén van de aanstaande ouders is drager van een Robertsoniaanse translocatie waar *uitsluitend* de chromosomen 21 of 13 bij betrokken zijn ((13;13), (13;21), (21;21)).¹
 - Eerder kind of foetus, eventueel in een eerdere relatie, met een trisomie 21, 18 of 13² (kan ook prenataal zijn aangetoond of na miskraam > 16 weken).

Voorwaarden

- Zwangerschapsduur > 10 + 0 weken.³

Exclusie (dit zijn algemene exclusiecriteria voor de NIPT en gelden ook in TRIDENT-2)

- Echoscopisch vastgestelde afwijkingen bij de foetus (waaronder ook een NT \geq 3.5 mm). De foetus kan een aandoening hebben die met NIPT niet gevonden wordt. Als de intentie bestaat bij ernstige chromosoomafwijkingen de zwangerschap af te breken en de zwangerschap is minder dan 22 weken dan is *vlokkentest of vruchtwaterpunctie met array hier het meest aangewezen*.⁴
- De zwangere (en/of haar partner) heeft zelf een chromosoomafwijking (bijv. gebalanceerde translocatiedrager). Een uitzondering is een Robertsoniaanse translocatie waarbij uitsluitend de chromosomen 21 of 13 betrokken zijn. In dat geval mag de zwangere wél deelnemen aan TRIDENT-1.
- De zwangere is jonger dan 18 jaar.
- Een moederlijke maligniteit op het moment van de aanvraag.
- De zwangere heeft in de afgelopen drie maanden een bloedtransfusie, stamcel- of orgaantransplantatie of immunotherapie (voor kanker) gehad.
- De zwangere is - naar het oordeel van de counselor - niet in staat om, eventueel met hulp van een tolk, het doel van het onderzoek te begrijpen en toestemming te geven.

- 1 Bij Robertsoniaanse translocaties waarbij chromosoom 14, 15 of 22 betrokken is in combinatie met chromosoom 13 of 21 is invasief onderzoek aangewezen, omdat NIPT alleen gevalideerd is voor volledige trisomieën 13, 18 en 21. Er is bovendien bij gebalanceerde overerving van een Robertsoniaanse translocatie met chromosoom 14 of 15 een restrisico op respectievelijk UPD14 of UPD15. Indien zwangere deze beperking van de test accepteert kan NIPT in TRIDENT-1 ingezet worden, maar alleen na overleg met het betrokken laboratorium.
- 2 Triploidie en geslachtsgebonden aandoeningen (Turner syndroom, Klinefelter syndroom) kunnen niet worden aangetoond met de NIPT, vandaar dat ze geen inclusiecriteria zijn voor TRIDENT-1.
- 3 Zwangerschapsduur: bij NIPT-keuze rekening houden met uitslagtermijn 2-3 weken en eventuele tijd die nodig is voor bevestiging (vervolg-onderzoek) bij afwijkende NIPT-uitslag.
- 4 Bij echoafwijkingen die zeer verdacht zijn voor trisomie 21, 18 of 13 en bij wie in het kader van voorbereiden op of in het kader van obstetrisch beleid de wens bestaat om specifiek deze aandoeningen uit te sluiten kan NIPT wel ingezet worden. Dit geldt ook voor zwangeren die invasieve diagnostiek weigeren of bij wie invasieve diagnostiek onmogelijk (anhydramnion) of relatief gecontra-indiceerd (polyhydramnion, HbsAg en HbeAg positief, HIV positief, bloedgroepsensibilisatie, noodzaak tot transplacentair prikken) is.