

## Laboratorium Klinische Genetica

# Aanvraagformulier Chromosomaal en moleculair cytogenetisch onderzoek

### 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<sup>e</sup> 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.  
**SPOEDONDERZOEK** 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
1 x 6 ml <b>Li HEPARINE</b> bloed	_____	_____	_____
2 x 6 ml <b>EDTA</b> bloed	_____	_____	_____
Ander materiaal _____	_____	_____	_____

Zie pagina 4 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

### Chromosomenonderzoek (karyotypering)

(uitslagtermijn 6 weken)

In te zenden materiaal: 1 x 6 ml **Li HEPARINE** bloed (pasgeborene 2 ml), géén heparine gelbuizen.

#### Indicatie

Herhaalde miskramen

Verdenking syndroom van Down

Abnormale geslachtelijke ontwikkeling en/of functie:

ambigu genitaal

ICSI-behandeling

Prematuur Ovariële Insufficiëntie (voor *Fragiele X*, zie aanvraagformulier DNA-diagnostiek, pag. 3)

verdenking syndroom van Klinefelter

verdenking syndroom van Turner (alleen karyotypering, voor arraydiagnostiek gebruik aanvraagformulier DNA-diagnostiek, pagina 7)

kleine lengte (alleen karyotypering, voor arraydiagnostiek gebruik aanvraagformulier DNA-diagnostiek, pagina 7)

Anders, nl.

---

---

---

---

---

Bij indicatie verstandelijke beperking en/of multiple congenitale aandoeningen (MCA): gebruik aanvraagformulier Whole Exome Sequencing (WES) of DNA-diagnostiek (pag. 7).

### Vervolgonderzoeken (karyotypering, FISH en/of CNV-analyse)

(uitslagtermijn: 6 weken)

In te zenden materiaal: 1 x 6 ml **Li HEPARINE** bloed (pasgeborene 2 ml) en 2 x 6 ml **EDTA** bloed (pasgeborene 2 ml), géén heparine gelbuizen (eventueel uitstrijkje wangslijmvlies, alleen na overleg met het lab).

#### Indicatie

Dragerschapsonderzoek bij gezonde individuen na een eerdere afwijkende bevinding bij index (specificeer bij toelichting)

Naam index \_\_\_\_\_

Geboortedatum \_\_\_\_\_

Verdenking maternale NIPT-bevinding

---

---

---

---

Aanvullend onderzoek naar aanleiding van een eerdere bevinding

---

---

---

---

## Laboratorium Klinische Genetica

### Partus immaturus/-prematuurus/dodgeboren\*

Onderzoek naar aneuploidie voor chromosoom 13, 18, 21, X en Y met behulp van QF-PCR (*uitslagtermijn: 6 weken*). CNV-analyse is mogelijk bij verdenking syndromale afwijking (fenotype beschrijven in toelichting) en na overleg met het laboratorium.

In te zenden materiaal: **navelstreng of ander foetaal weefsel (placenta alleen op verzoek van het lab).**

\* Indien reeds vruchtwater aanwezig is, dan navelstreng alleen voor opslag.

Naam moeder \_\_\_\_\_  
Geboortedatum moeder \_\_\_\_\_  
Aantal weken zwangerschap \_\_\_\_\_  
Naam kind (bij > 24 weken zwangerschap) \_\_\_\_\_  
Geboortedatum kind (bij > 24 weken zwangerschap) \_\_\_\_\_

Miskraam < 16 weken zwangerschap (*alleen bij congenitale afwijkingen materiaal insturen*)

Miskraam/IUVD/TOP (bij 16-24 weken zwangerschap)

IUVD (bij > 24 weken zwangerschap)

**Toelichting** (*omschrijf zo duidelijk en volledig mogelijk*)

---

---

---

---

---

## Laboratorium Klinische Genetica

### Afname-/bewaarcondities

- Spoedaanvragen aankondigen via [cmo.klin.genetica@mumc.nl](mailto:cmo.klin.genetica@mumc.nl).
- Alle buizen moeten voorzien zijn van patiëntengegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltipe.
- EDTA en heparine nooit invriezen.
- Bij pasgeborenen en kleine kinderen is 2 ml van ieder van de benodigde materialen (EDTA en/of Li Heparine) voldoende.
- Navelstreng of ander foetaal weefsel in HANKS-medium of fysiologisch zout verzenden.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Bij afname buiten de 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<sup>e</sup> 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](http://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+.