

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier Enzymdiagnostiek

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.

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
___ x 6 ml EDTA bloed	_____	_____	_____
___ x 6 ml Li HEPARINE bloed	_____	_____	_____
5 ml urine	_____	_____	_____
5 ml pleurvocht	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____

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

Bepalingen

Uitslagtermijn 3 weken

Hielprikgerelateerde enzymen

Galactokinase (GALK)	2 x 6 ml EDTA bloed
Galactose-1-phosphate uridyltransferase (GALT)	2 x 6 ml EDTA bloed
Biotinidase	1 x 6 ml EDTA bloed

Purine metabolisme

Adenosine Deaminase (SCID_ADA) ¹	2 x 6 ml EDTA bloed
Adenosine Deaminase (TB screening) ¹	5 ml pleurvocht
Purine Nucleoside Phosphorylase (PNP) ¹	2 x 6 ml EDTA bloed
<i>PNP- en ADA-activiteiten worden altijd beide bepaald</i>	
Adenylosuccinaat lyase (ADSL) ¹	2 x 6 ml EDTA bloed
Hypoxanthine Guanine Phosphoribosyl Transferase (HGPRT, Lesch-Nyhan syndroom) ¹	2 x 6 ml EDTA bloed
Adenine Phosphoribosyl Transferase (APRT) ¹	2 x 6 ml EDTA bloed

Pyrimidine metabolisme

Dihydropyrimidine dehydrogenase (DPYD) ³	2 x 6 ml EDTA bloed
Thymidine phosphorylase (TYMP) ¹	2 x 6 ml EDTA bloed
Pyrimidine 5'-nucleotidase I & II ¹	2 x 6 ml EDTA bloed

Lysosomale stapelingsziekten (LSD)

Chitotriosidase (marker LSD)	2 x 6 ml Li Heparine bloed
Alpha-glucosidase (ziekte van Pompe) ²	2 x 6 ml Li Heparine bloed
Alpha-galactosidase A (ziekte van Fabry) ^{2*}	2 x 6 ml Li Heparine bloed
Screening ziekte van Fabry: <i>Alpha-galactosidase A in leucocyten² en uitscheiding globotriacylceramide in urine*</i>	2 x 6 ml Li Heparine bloed + 5 ml urine

Hemolytische anemieën

Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD): enzymmeting en genetische screening van het complete G6PD gen. <i>(Uitslagtermijn 2 weken)</i>	3 x 6 ml EDTA bloed
Pyruvaat kinase (PK) ¹	2 x 6 ml EDTA bloed
Glutathion reductase ¹	2 x 6 ml EDTA bloed
Pyrimidine 5'-nucleotidase I & II ¹	2 x 6 ml EDTA bloed

- De RvA-accreditatie is niet van toepassing op deze testen.
 - Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (Translationeel Metabool Laboratorium) verzorgt de technische uitvoering van de analyse.
 - Voor farmacogeneticadiagnostiek gebruikt u het 'aanvraagformulier Farmacogenetica' op:
<https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren>.
- * Het materiaal, 2 x 6 ml **Li HEPARINE**, dient vóór donderdag 12.00 uur op het laboratorium te zijn.

Voor enzymdiagnostiek voor enzymen die hierboven niet vermeld zijn, neem contact op met de afdeling.

Laboratorium Klinische Genetica

Afname-/bewaarcondities

- Spoedonderzoek aankondigen via cmo.klin.genetica@mumc.nl.
- Alle materialen moeten voorzien zijn van patiëntgegevens (naam/geboortedatum).
- Bloed moet binnen 24 uur na afname bezorgd zijn bij het Laboratorium Klinische Genetica.
- Het Laboratorium Klinische Genetica kan de bewerking van materiaal dat vrijdag na 12.00 uur arriveert, niet garanderen.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Kinderen minimaal 2 ml volbloed en/of 2 ml urine.
- Bloedbuizen niet afdraaien en niet invriezen, op kamertemperatuur verzenden.
- Recente bloedtransfusie vermelden.

Verzending

- *Per post*
Maastricht UMC+
Laboratorium Klinische Genetica
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
- *Per koerier (maandag t/m donderdag 08.30 - 16.00 uur, vrijdag 08.30 - 12.00 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+.