

## Laboratorium Klinische Genetica

# Aanvraagformulier Preconceptie Carrier Test (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<sup>e</sup> etage, route 14

### Intern

Buizenpost 15

T: 043 3871345

F: 043 3877901

E: [cmo.klin.genetica@mumc.nl](mailto:cmo.klin.genetica@mumc.nl)

W: [klinischegenetica.mumc.nl](http://klinischegenetica.mumc.nl)

### GEGEVENS PATIËNT (VERPLICHT INVULLEN)

Voorletters en naam \_\_\_\_\_  
 Geboortedatum \_\_\_\_\_ Geslacht m / v  
 BSN \_\_\_\_\_ Meerling ja  
 Straat en nummer \_\_\_\_\_  
 Postcode en plaats \_\_\_\_\_

### GEGEVENS AANVRAGEND ARTS

Aanvragend arts \_\_\_\_\_  
 Telefoon/sein \_\_\_\_\_  
 Afdeling \_\_\_\_\_  
 E-mailadres \_\_\_\_\_  
 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 (RAPID/TURBO)** aankondigen via [cmo.klin.genetica@mumc.nl](mailto: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 |
|-----------------------------------|-------------|----------------------|--------|
| 2 x 6 ml <b>EDTA</b> bloed        | _____       | _____                | _____  |
| DNA, geïsoleerd uit _____         | _____       | Concentratie (ng/μl) | _____  |
| Ander materiaal _____             | _____       | _____                | _____  |
| 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         |               |
|----------|------------------|------------|------------|---------------|
| EDTA     | # _____          | # _____    | # _____    | DNA           |
| HEPARINE | # _____          | # _____    | # _____    | NAVELSTRENG   |
| SERUM    | # _____          | # _____    | # _____    | FIBROBLASTEN  |
| URINE    | # _____ fracties | # _____ UP | # _____ UV | SPIER         |
| LIQUOR   | # _____ fracties |            |            | STRECK (NIPT) |
| ANDERS:  | _____            |            |            |               |

Kwaliteitsindicator \_\_\_\_\_ Paraaf \_\_\_\_\_

# Laboratorium Klinische Genetica

## NGS-genpanel op basis van exoomdata\*, kwaliteit\*\*

(uitslagtermijn 90 dagen)

- De preconceptie carrier test kan alleen een klinisch geneticus aanvragen.
- De preconceptie carrier test is alleen bedoeld voor consanguïne (bloedverwante) paren met een kinderwens. Vul de stamboom hieronder in.

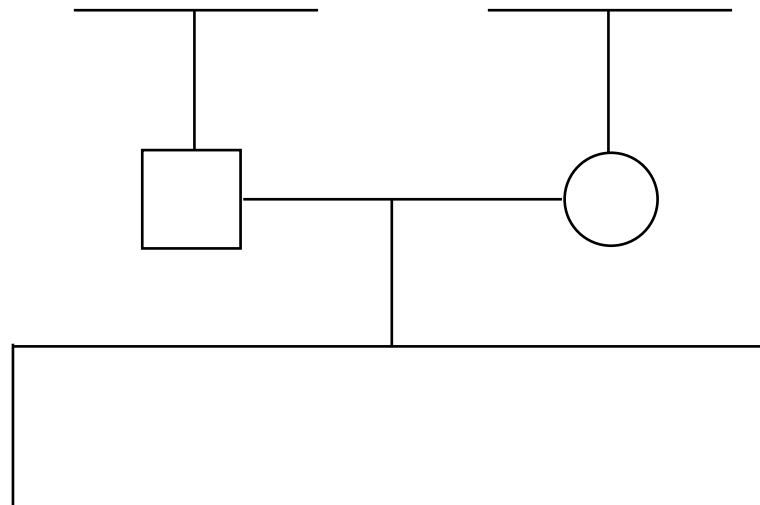
### Partner

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

### Klinische informatie

Geef in deze stamboom de verwantschap van het paar aan.

### Stamboom



Noteer hier uw toelichting c.q. klinisch relevante informatie

---



---



---



---



---

Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) zorgt voor de technische uitvoering van WES. Het Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+ zorgt voor interpretatie, uitslag en declaratie.

\* PCT-exoomanalyse wordt alleen geaccepteerd indien informed consent is verkregen van de patiënt. Dit 'toestemmingsformulier voor diagnostisch exoom- en genoomsequencing' vindt u op <https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren>

\*\* Alleen NGS-analyse. Er wordt geen aanvullende analyse gedaan van eventuele gebieden met een lage coverage.

Voor samenstelling van de huidige en voorgaande versies van de panels zie <http://www.radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkheidsonderzoek-exoomsequencing-wes/exoompanelsvoorgaandeveries>

## 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](mailto: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).
- 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<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](https://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+.