

# Laboratorium Klinische Genetica

## Aanvraagformulier DNA-diagnostiek

### 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

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 \_\_\_\_\_  
Postcode en plaats \_\_\_\_\_

### GEGEVENS AANVRAGEND ARTS

AGB-codes  
verplicht invullen

Naam arts + AGB-code \_\_\_\_\_  
Supervisor \_\_\_\_\_  
Telefoon/sein \_\_\_\_\_  
Afdeling + AGB instelling \_\_\_\_\_  
E-mail arts \_\_\_\_\_  
E-mail secretariaat \_\_\_\_\_  
CC-uitslag \_\_\_\_\_

Extern ref.no. \_\_\_\_\_

### Informed consent

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvrager hebt besproken (<https://artsengenetica.nl/info/nevenbevindingen>).

Hieronder moet aangegeven worden of de adviesvrager WEL of GEEN toestemming verleent voor het gebruik van diens materiaal/data voor vervolgonderzoek binnen dezelfde vraagstelling.

Het materiaal/de data mogen **wel** gebruikt worden voor vervolgonderzoek als bij de huidige test geen oorzaak wordt gevonden.

Er kan dan zonder nieuwe aanvraag een vervolgonderzoek worden verricht binnen dezelfde vraagstelling. Bijvoorbeeld wanneer een nieuw gen/variant wordt ontdekt of een nauwkeurigere test beschikbaar is. De aanvrager wordt geïnformeerd. Het laboratorium declareert niet opnieuw. Eventuele kosten via de behandelend arts vallen onder het eigen risico.

Het materiaal/de data mogen **niet** gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de huidige vraagstelling.

Er is (nog) niet gesproken over nader gebruik van het materiaal/de data.

► **SPOEDONDERZOEK** aankondigen via [cmo.klin.genetica@mumc.nl](mailto:cmo.klin.genetica@mumc.nl).

### Aan 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 (standaard) | _____       | _____                      | _____  |
| DNA, geïsoleerd uit _____              | _____       | Concentratie (ng/μl) _____ | _____  |
| Biopsi/weefsel _____                   | _____       | _____                      | _____  |
| Urine _____                            | _____       | _____                      | _____  |
| Ander materiaal _____                  | _____       | _____                      | _____  |
| Chorion villi _____                    | _____       | _____                      | _____  |
| Vruchtwater _____                      | _____       | _____                      | _____  |
| Materiaal reeds aanwezig in MUMC+      | _____       | _____                      | _____  |

Zie pagina 11 voor de  
correcte afname-, bewaar-  
en verzendcondities.

### Alleen in te vullen door medewerker Monsterontvangst Klinische Genetica.

|                                                      |                |            |                       |
|------------------------------------------------------|----------------|------------|-----------------------|
| Materiaal conform afname-/verzendsprotocol ontvangen | Ja             | Nee        | Datum ontvangst _____ |
| <b>BLOED</b>                                         | <b>SER/PLA</b> | <b>BM</b>  |                       |
| EDTA # _____                                         | # _____        | # _____    | DNA                   |
| HEPARINE # _____                                     | # _____        | # _____    | NAVELSTRENG           |
| SERUM # _____                                        | # _____        | # _____    | FIBROBLASTEN          |
| URINE # _____ fracties                               | # _____ UP     | # _____ UV | SPIER                 |
| LIQUOR # _____ fracties                              |                |            | STRECK (NIPT)         |
| ANDERS: _____                                        |                |            |                       |
| Kwaliteitsindicator _____                            |                |            | Paraaf _____          |

# Laboratorium Klinische Genetica

## Vraagstelling

Diagnostische aanvraag  
 persoon is vrij van klachten  
 persoon is aangedaan

### Alternatieve declaratie

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

Screenen op mutatie die in familie reeds bekend is  
 persoon is vrij van klachten  
 persoon is aangedaan

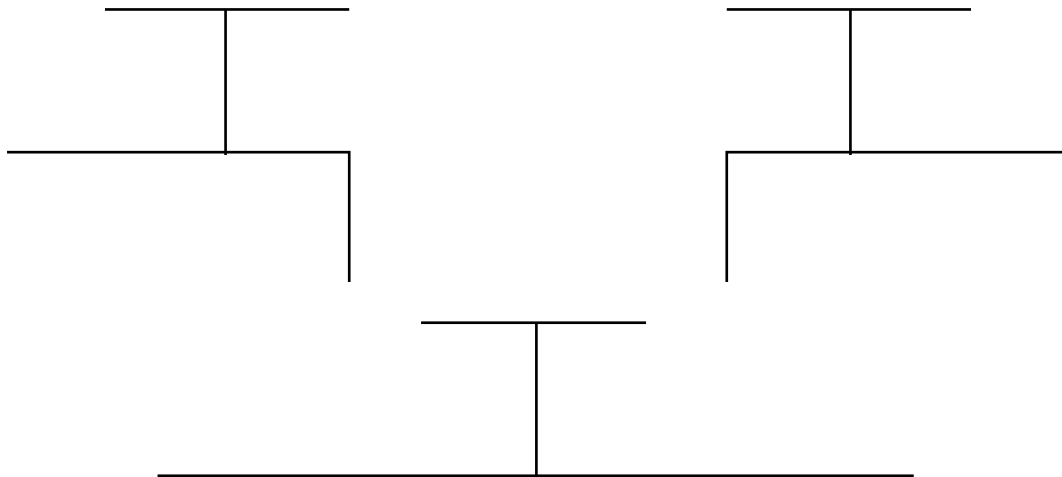
Gen, mutatie \_\_\_\_\_  
 DNA-no. \_\_\_\_\_  
 Familie-/onderzoeksno. \_\_\_\_\_

### Indexpatiënt

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

## Stamboom

Geef in de stamboom duidelijk aan wie de patiënt is en eventueel het familielid, waarvan eerder materiaal is ingezonden.



Noteer hier uw toelichting c.q. klinisch relevante informatie

---



---



---



---



---



---

# Laboratorium Klinische Genetica

| Inhoudsopgave                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |    |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| → Cardiovasculaire genetica                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 4  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Whole exome of genome sequencing (WES/WGS) *</li> <li>- Core panels (ACM/ARVC, DCM, HCM, LQT, Brugada en Ritme)</li> <li>- Hartpanel/congenitale hartziektepanel /hartklep panel</li> <li>- Thoracale Aorta Aneurysma en/of Dissectie panel</li> <li>- DNA geïsoleerd uit paraffine</li> <li>- Core panels (ACM/ARVC, DCM, HCM en Ritme), hartpanel en thoracale aorta aneurysma en/of Dissectie panel</li> <li>- Individuele genen</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |    |
| → Mitochondriële aandoeningen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 5  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Mitochondriële aandoeningen - mtDNA</li> <li>- Mitochondriële aandoeningen - nucleaire genen</li> <li>- Whole exome sequencing (WES) - mitochondrieel/bewegings-/spierpanel*/exoombrede analyse</li> <li>- Erfelijke optische neuropathieën</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |    |
| → Neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 6  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Whole exome sequencing (WES)</li> <li>- Dunnevezelneuropathie</li> <li>- Polyneuropathieën/neurologische pijn-aandoeningenpanel/exoombrede analyse</li> <li>- Individuele genen (neuropathieën, neurodegeneratieve aandoeningen, myopathieën)</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |    |
| → Verstandelijke Beperking (VB) en/of Multipele Congenitale Aandoeningen (MCA)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 7  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Whole exome sequencing: Gerichte analyse van geselecteerde genpakketten (inclusief CNV analyse) is uitsluitend aan te vragen via het WES aanvraagformulier, zie: <a href="https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren/WES">klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren WES</a></li> <li>- Whole exome sequencing (uitsluitend CNV analyse, voorheen array): <ul style="list-style-type: none"> <li>- WES/WGS CNV analyse</li> </ul> </li> <li>- Gericht onderzoek bij specifieke verdenking van <ul style="list-style-type: none"> <li>- Fragile-X, Angelman-, Prader-Willi- syndroom</li> </ul> </li> </ul> <p>Voor chromosomaal en moleculair cytogenetisch onderzoek, zie: <a href="https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren">klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren</a></p> |    |
| → Congenitale aanlegstoornissen craniofaciaal en skelet                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 7  |
| → Oncogenetica                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 8  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Borst- en ovariumkanker, erfelijk</li> <li>- Melanoma</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |    |
| → Metabole/enzymatische afwijkingen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 8  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Fabry (α-gal)</li> <li>- Phenylketonurie</li> <li>- Galactosemie (GALT)</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |    |
| → Genodermatose                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 9  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ichthyosis</li> <li>- Palmoplantaire keratoderma</li> <li>- Primair lymfoedeem</li> <li>- Overgroeisyndromen</li> <li>- Dystrofische epidermolysis bullosa</li> <li>- Haaraandoeningen</li> <li>- Neurofibromatose</li> <li>- Oligodontie</li> <li>- Whole exome sequencing (WES) dermatologisch genpanel*</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |    |
| → Alport                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 10 |
| → Haemochromatose                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 10 |
| → Laminopathieën                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 10 |

\* Whole exome sequencing (WES) aanvragen via [klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren)  
Standaard wordt bij alle panels Copy Number Variation-analyse (CNV) uitgevoerd om microdeleties en duplicaties te detecteren.  
Samenstelling WES-panels zie <https://order.radboudumc.nl/genetics/rapid-exoom-sequencing>  
Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) zorgt voor de technische uitvoering van WES, array en mtDNA NGS. Het Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+ zorgt voor interpretatie, uitslag en declaratie.

# Laboratorium Klinische Genetica

## Cardiovasculaire genetica

### Whole exome sequencing (WES)

#### DNA geïsoleerd uit bloed

*(uitslagtermijn 2 maanden)*

ACM/ARVC core panel  
Brugada syndroom core panel  
Congenitale hartziekten (CHD) panel  
DCM core panel  
Hartklep panel  
Hartpanel  
*(alleen na core panel, of anders na overleg)*  
HCM core panel  
LQT core panel  
Ritme core panel  
Thoracale Aorta Aneurysma en/of Dissectie panel

#### DNA geïsoleerd uit paraffine

*(uitslagtermijn 3 maanden)*

ACM/ARVC core panel  
DCM core panel  
Hartpanel  
HCM core panel  
Ritme core panel  
Thoracale Aorta Aneurysma en/of Dissectie panel

### Individuele genen

*(alle uitslagtermijnen 2 maanden, tenzij anders vermeld)*

#### Syndromale hartziekten

Amyloidosis (TTR)  
Fabry  $\alpha$ -Galactosidase (GLA) *(uitslagtermijn 3 weken)*  
Restrictieve dermopathie (ZMPSTE24)

# Laboratorium Klinische Genetica

## Mitochondriële aandoeningen

### Mitochondriële aandoeningen – mtDNA *(uitslagtermijn 2 maanden, tenzij anders vermeld)*

#### Verdenking mitochondriële aandoening

Complete mtDNA-analyse m.b.v. NGS op bloed

Complete mtDNA-analyse m.b.v. NGS op urine (zie pag. 11 voor afname-/bewaar-/verzendcondities) of spier

### Mitochondriële aandoeningen – nucleaire genen *(uitslagtermijn 2 maanden, tenzij anders vermeld)*

#### Nucleaire genen (specifieke indicatie)

POLG-syndroom

POLG

POLG-syndroom (spoedanalyse)

POLG *(uitslagtermijn 1 week)*

### Exoom analyse *(uitslagtermijn 2 maanden)*

Mitochondriële aandoeningen

Bewegingsstoornissen\*

Spieraandoeningen\*

Exoombrede analyse\*\*

### Erfelijke optische neuropathieën:

Erfelijke optische neuropathie genen inclusief primaire LHON mtDNA varianten *(uitslagtermijn 3 weken)*

Tevens spoed analyse voor 3 primaire LHON mtDNA varianten *(uitslagtermijn 1 week)*, *alleen na overleg*

Indien negatief, aanvullend genpanel visusstoornissen *(uitslagtermijn 4 weken)*\*\*\* Bij sterke verdenking of bredere differentiaal diagnose

\* Alleen in combinatie met mitochondrieel pakket.

\*\* Voor exoombrede analyse is counseling door klinisch geneticus vereist.

\*\*\* Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) verzorgt de interpretatie, uitslag en declaratie van dit onderzoek.

# Laboratorium Klinische Genetica

## Neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen

### Whole exome sequencing (WES)

(uitslagtermijn 2 maanden)

**Dunnevezelneuropathie (DVN)/Primaire erythermalgia (PE) core panel (pakket 12 genen)**

GLA, SCN3A, SCN7A, SCN8A, SCN9A, SCN10A, SCN11A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, TTR

**Polyneuropathieën panel** (svp kliniek aangeven bij #)

**Polyneuropathieën, gevolgd door een exoombrede analyse in één uitslag \*** (svp kliniek aangeven bij #)

**Neurologische pijn-aandoeningen panel** (alleen na core panel of anders na overleg; svp kliniek aangeven bij #)

**Neurologische pijn-aandoeningen, gevolgd door een exoombrede analyse in één uitslag \*** (svp kliniek aangeven bij #)

**Exoombrede analyse \*** (svp kliniek aangeven bij #)

### # Kliniek en aanvullende gegevens

|                      |                           |                         |                                  |                               |              |              |
|----------------------|---------------------------|-------------------------|----------------------------------|-------------------------------|--------------|--------------|
| Neuromusculair       | Autonome klachten, nl.    | afwijkend zweetpatroon  | maag-/darmklachten               | hypotensie                    | overig       | _____        |
|                      | Motorische klachten, nl.  | spieratrofie            | spierkrampen                     | spierzwakte                   | spasticiteit | overig _____ |
|                      | Sensorische klachten, nl. | dysesthesie             | hypesthesie                      | paresthesie                   | pijn         | overig _____ |
| Oog                  | visusstoornis             |                         |                                  |                               |              |              |
| Oor                  | gehoorverlies             |                         |                                  |                               |              |              |
| Skelet               | hamertenen                | holvoeten               | scoliose                         | overig                        | _____        |              |
| Aanvullende gegevens | MRI, nl. _____            |                         |                                  |                               |              |              |
|                      | EMG, nl.                  | axonale polyneuropathie | demyeliniserende polyneuropathie | intermediaire polyneuropathie |              |              |
|                      | Overig, nl.               | _____                   |                                  |                               |              |              |

\* Voor exoombrede analyse is counseling door klinisch geneticus vereist.

### Individuele genen

(uitslagtermijn 2 maanden, tenzij anders vermeld)

#### Neuropathieën

**Amyloidosis (TTR)**

**Congenitale ongevoeligheid voor pijn (CIP) (SCN9A, SCN11A)**

**Farby (GLA)**

**Paroxysmale extreme pijn (PEPD) (SCN9A)**

#### Neurodegeneratieve aandoeningen

**Huntington (HTT) (uitslagtermijn 1 maand)**

#### Myopathieën

**Spinale musculaire atrofie (SMN1) (uitslagtermijn 3 weken)**

**SMA (spoedanalyse) (uitslagtermijn 1 week)**

# Laboratorium Klinische Genetica

## Verstandelijke Beperking (VB) en/of Multipele Congenitale Aandoeningen (MCA)

### Whole exoom sequencing

Gerichte analyse van geselecteerde genpakketten (inclusief CNV analyse) is uitsluitend aan te vragen via het WES aanvraagformulier, zie: [klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren) WES

### Whole exome sequencing (uitsluitend CNV analyse, voorheen array)

**WES/WGS CNV analyse** (exoombreed, uitslagtermijn 6 weken)

N.B. de gegenereerde WES data zijn geschikt voor evt. vervolgonderzoek naar selectieve genpakketten, zie [klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren) WES (optie heranalyse).

### Gericht onderzoek bij specifieke verdenking van:

*(uitslagtermijn 1 maand)*

Fragiele X (POF, FXTAS, fragiele-X-syndroom)

Prader-Willi & Angelman syndroom (MLPA, methylatiestatus)

## Congenitale aanlegstoornissen craniofaciaal en skelet

*(uitslagtermijn 2 maanden)*

WES craniofaciale aandoeningen en/of skeletdysplasieën kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie [klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren)

# Laboratorium Klinische Genetica

## Oncogenetica

*(uitslagtermijn 1 maand, tenzij anders vermeld)*

WES erfelijke kanker inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie [klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren)

### **Borst- en ovariumkanker, erfelijk** *(uitslagtermijn 3 weken)*

BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, PTEN\*

### **Melanoma**

CDKN2A, CDK4, MITF (E318K), BAP1, POT1, TERT

## Metabole/enzymatische afwijkingen

*(uitslagtermijn 1 maand, tenzij anders vermeld)*

WES metabole aandoeningen inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie [klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren)

### **Fabry** ( $\alpha$ gal, GLA)

### **Phenylketonurie** (PKU) *(uitslagtermijn 1 week)*

### **Galactosemie** (GALT) *(uitslagtermijn 1 week)*

Farmacogeneticadiagnostiek vraagt u aan met het gelijknamige aanvraagformulier en diagnostiek voor hemolytische anemieën (enzymdiagnostiek en genetische screening van G6PD, PKLR en GR) vraagt u aan via het aanvraagformulier enzymdiagnostiek, zie [klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren)

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



# Laboratorium Klinische Genetica

## Genodermatosen

(uitslagtermijn 1 maand)

WES dermatologisch panel (641 genen) inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie [klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren)

### Ichthyosis

**Ichthyosis vulgaris\*** (FLG)

**X-linked ichthyosis\*** (STS)

**Autosomaal recessief congenitaal ichthyosis\*\***

(ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, CASP14, CERS3, CLDN1, CYP4F22, FLG, LIPN, LOR, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SLC27A4, ST14, SULT2B1, TGM1)

**(Superficiële) epidermolytische ichthyosis\*\***

(KRT1, KRT10, KRT2)

### Palmoplantaire keratoderma

**Diffuus, focaal, punctata\*\***

(AAGAB, AQP5, DSG1, DSP, FLG, GJA1, GJB2, GJB6, JUP, KANK2, KLF4, KRT1, KRT9, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17, MBTPS2, PERP, POMP, SERPINB7, SERPINA12, SLURP1, TRPV3, VPS33B)

**Pachyonychia congenita\*\***

(KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17)

**Primair lymfoedeem\*\***

(ADAMTS3, ANGPT2, CCBE1, CELSR1, GJC2, FLT4, FOXC2, KIF11, PIEZO1, PTPN14, SOX18, VEGFC)

**(Acral) peeling skin syndrome\*\***

(CAST, CSTA, CDSN, FLG2, SERPINB8, TGM5)

**Acrodermatitis enteropathica** (SLC39A4)

**Anonychia congenita** (RSPO4)

**Basan syndroom/Huriez** (SMARCD1 exon 1)

### Basaalcel naevus (Gorlin) syndroom\*

**Kiembaan DNA onderzoek** (PTCH1, SUFU)

**Postzygotisch mozaïcisme op >2 basaalceldcarcinomen**

(PTCH1, SUFU, SMO)

**Birt Hogg Dubé** (FLCN)

**Buschke-Ollendorff-syndroom** (LEMD3)

**Conradi-Hünemann-Happle-syndroom/CDPX2** (EBP)

**Darier-White** (ATP2A2)

**Hailey-Hailey** (ATP2C1)

**Dowling-Degospanel** (POFUT1, POGLUT1)

**Dystrofische epidermolysis bullosa\*\*** (COL7A1)

**Erythrokeratoderma variabilispanel** (GJB3, GJB4)

**Focale dermale hypoplasie** (PORCN)

### Hypotrichosis

**Alopecia panel\*\***

(APCDD1, CDSN, CST6, DSC3, EPS8L3, HR, KRT71, KRT74, LIPH, LPAR6, LSS, SNRPE)

**Hypotrichosis Marie Unna** (U2HR)

**Monilethrix panel\*\***

(DSG4, KRT81, KRT83, KRT86)

**Uncombable hair\*\*** (PADI3, TGM3, TCHH)

**Epidermale naevus panel#/ Overgroei syndroom#/**

**Sturge-Weber syndroom#**

(Hotspots\* ACTB, AKT1, AKT2, AKT3, BRAF, CCND2, EBP, EGFR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GJA1, GJB2, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, KRAS, KRT1, KRT10, KRT2, MTOR, NEK9, NRAS, PIK3CA, PIK3R2, RHOA)

**Capillaire malformaties-arteriovenous malformaties** (RASA1)

**Multiple cutane en mucosale veneuze malformaties** (TEK)

**Neurofibromatosis type 1/Legius\*** (NF1, SPRED1)

**RNA onderzoek NF1\*\*\***

**Oligodontie panel\*\*** (AXIN2, MSX1, PAX9, WNT10A)

**Porokeratose panel\*** (FDPS, MVD, MVK, PMVK)

**Papillon-Lefèvre-syndroom** (CTSC)

**Pityriasis rubra pilaris** (CARD14 exon 2, 3, 4)

**Sneddon-syndroom** (ADA2)

# Preferentieel DNA uit biopt van aangedaan weefsel insturen of het afgenomen biopt.

\* Op basis van single molecule Molecular Inversion Probes (smMIPs), met een minimum coverage van  $\geq 40\times$  per nucleotide. Aan deze criteria voldoet 99% van de nucleotiden.

\*\* Op basis van WES.

\*\*\* Alleen na eerder DNA onderzoek; 2x6 ml EDTA bloed binnen 24u na afname insturen aan het begin van de week.

# Laboratorium Klinische Genetica

## Alport, haemochromatose, laminopathieën

*(uitslagtermijn 2 maanden, tenzij anders vermeld)*

WES ijzerstofwisselingsstoornissen en nierziekten inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-formulier, zie [klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren)

### Alport-syndroom\*

- COL4A3, COL4A4, COL4A5 *(uitslagtermijn 1 maand)*
- Familiaire variant screening (volledig genpanel)
- Familiaire variant screening (alleen specifieke variant)

### Haemochromatose

- Type 1 (HFE incl. p.C282Y, p.H63D) *(uitslagtermijn 1 maand)*
- Type 2A (HJV)
- Type 2B (HAMP)
- Type 3 (TFR2)
- Type 4 (SLC40A1)
- Haemochromatosepanel excl. HFE  
(HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1)

### Laminopathieën

- Lamine A/C (LMNA)
- Restrictieve dermopathie (ZMPSTE24)
- Kernkleuring LMNA (huidbiopt/fibroblasten) graag vooraf aankondigen *(uitslagtermijn 4 maanden)*

\* Volledige genpanel analyse aanbevolen bij familiale variant screening omdat in zeldzame gevallen andere (waarschijnlijk) pathogene varianten gevonden worden, veelal afkomstig van de andere familiale (asymptomatische) tak. De patiënt dient bij voorkeur vóór hierover te worden geïnformeerd dat deze varianten worden gerapporteerd

## 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 materiaaltype.
- Per onderzoek is 2 x 6 ml EDTA bloed nodig.
- Bij kleine kinderen is minimaal 2 x 2 ml EDTA bloed nodig (nooit invriezen), anders in overleg.
- Vruchtwater minimaal 10 ml. Bewaren en versturen bij kamertemperatuur.
- Minimale hoeveelheid DNA voor WES-onderzoek is 5 µg. Geef op het aanvraagformulier de concentratie aan.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Indien u op pagina 4 t/m 10 meerdere indicaties aankruist, hoeft u maar één keer materiaal te versturen.
- Bij afname buiten de normale laboratoriumwerk tijden, materiaal bij kamertemperatuur bewaren (nooit invriezen) en de volgende werkdag versturen.

### Afname-/bewaar-/verzendingcondities urine

- Voor de isolatie van DNA uit urine is 50-100 ml (bij voorkeur 100 ml) ochtendurine nodig.
- De urine niet invriezen maar gekoeld (bij 4 °C) verzenden, bij voorkeur per koerier (let op: alleen van maandag t/m donderdag 08.30 - 17.00 uur).
- De ochtendurine dient zo vers mogelijk te zijn en mag maximaal één dag oud zijn. Dus, bewaren én transport mogen samen maximaal één dag duren.
- Als de urine langer dan één dag bewaard wordt, dan deze afdraaien en het celpellet bij -20°C opslaan.
  - *Breng minimaal 50 ml urine over in een of twee steriele buizen.*
  - *Centrifugeer de buis/buizen gedurende 15 minuten bij 3000 g bij kamertemperatuur.*
  - *Pipetteer het supernatant aftot ongeveer 1 ml.*
  - *Resuspendeer de celpellet in de achtergebleven vloeistof en breng deze over in een 1,5 ml cupje.*
  - *Centrifugeer dit cupje gedurende 15 minuten bij 3000 g bij kamertemperatuur.*
  - *Verwijder het supernatant; resthoeveelheid 50 µl.*
  - *Bewaar de celpellet bij -20°C.*
  - *Verstuur de celpellet op droogijs.*
- Als de ochtendurine *niet* dezelfde dag verstuurd wordt, dan het urine celpellet bij -20°C bewaren (indien noodzakelijk mag dit enkele dagen) en versturen op voldoende droogijs. Verzending per post kan, maar het urine celpellet moet nog bevroren zijn op het moment van aankomst bij het laboratorium. Zorg voor ruim voldoende droogijs bij warm weer.

### Verzending

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

### Vragen?

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

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.
- Het materiaal en/of de data mag/mogen gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag. De patiënt is geïnformeerd dat, indien er een diagnose wordt gevonden, u (de behandelend arts), hem/haar daarover informeert en dat de eventuele kosten die hieruit voortkomen worden gedeclareerd bij de zorgverzekeraar en ten koste kunnen gaan van het eigen risico. Mocht patiënt hiertegen bezwaar maken dan kan hij/zij dit kenbaar maken door op pagina 1 van dit formulier 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 kantoor tijden 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+.