

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier Biochemische basisdiagnostiek

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

E: cmo.klin.genetica@mumc.nl

W: klinischegenetica.mumc.nl

Extern ref.no. _____

GEGEVENS PATIËNT (VERPLICHT INVULLEN)

Voorletters en naam _____

Geboortedatum _____

BSN _____

Straat _____

Postcode en plaats _____

Geslacht m / v

Meerling ja

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 _____

Informed consent

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.

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 4 ml EDTA bloed	_____	_____	_____
1 x 6 ml Li HEPARINE bloed	_____	_____	_____
Urine	van _____ tot _____	_____	_____
Liquor	_____	_____	_____

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

Indicaties en vraagstellingen

Uitslagtermijn 3-6 weken

Biochemische basisscreening¹

1 x 6 ml **Li HEPARINE** bloed en 15 ml urine

Hieronder specificatie van kliniek invullen.

Screening op nierstenen

5 ml urine portie

Follow-up nierstenen:

Oxaalzuur + citroenzuur

24-uurs urine verzameling

Cystine

2 x 12-uurs urine verzameling (dag versus nacht)

Screening op (acute) porfyrie (Odin 036537)

Minimaal 5 ml urine van licht afgeschermd

- 1 Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (Translatieel Metabool Laboratorium) zorgt voor de technische uitvoering van enkele analyses binnen dit onderzoek.

Enkelvoudige analyses*

Uitslagtermijn 2-3 weken

Methylmalonzuur¹

1 x 4 ml **EDTA** bloed

Homocysteïne¹

1 x 4 ml **EDTA** bloed in gekoelde koker

Methylmalonzuur + homocysteïne¹

1 x 4 ml **EDTA** bloed in gekoelde koker

Carnitine/acylcarnitine profiel¹

1 x 6 ml **Li HEPARINE** bloed

Aminozuren

1 x 6 ml **Li HEPARINE** bloed

Organische zuren

5 ml urine

Purines en pyrimidines

5 ml urine

Zeer lange keten vetzuren

1 x 6 ml **Li HEPARINE** bloed

Galactitol en andere suikeralcoholen

5 ml urine

- * Indien bij de enkelvoudige analyses meerdere indicaties worden aangekruist met dezelfde materiaalsoort, hoeft het materiaal slechts één keer te worden afgenomen.

- 1 Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (Translatieel Metabool Laboratorium) zorgt voor de technische uitvoering van de analyse.

Specificatie van klinische gegevens / medicatie / voeding

Voor aankruistabel van klinische indicaties zie volgende pagina.

Laboratorium Klinische Genetica

Klinische indicaties						
I	algemene lichamelijke kenmerken		221	psychose	614	trombopenie
	100-103	P 10 50 90 lengte	222	impulsief agressief gedrag	615	sepsis
	110-113	P 10 50 90 gewicht naar lengte	223	coma/gedaald bewustzijn		
	120-123	P 10 50 90 schedelomtrek	224	lethargie	VII	laboratoriumafwijkingen
	130	abnormaal uiterlijk/dysmorphie*	225	pyramidaal syndroom	700	troebel serum
	131	hepatomegalie	226	extrapyramidaal syndroom	701	hyperlipidemie
	132	splenomegalie	227	cerebellair syndroom	702	hormonen*
	133	pre-/dysmatuur	228	perifere neuropathie	703	elektrolyten*
	134	oedeem	229	TIA/CVA	704	leverenzymen*
	135	icterus			705	spierenzymen*
	136	tensiewisselingen	III	gastro-enterologische afwijkingen	706	sporenelementen/vitaminen*
	137	haarafwijkingen	300	braken	707	hypoglycemie
	138	huidafwijkingen	301	diarree	708	hypouricemie/-uricosurie*
	139	oogafwijkingen	302	voedselweigerig*	709	hyperuricemie/-uricosurie*
	140	doofheid	303	kolieken	710	hyperammoniëmie
	141	vreemde geur	304	vertraagde darmpassage	711	acidosis/ketosis*
	142	(near)-SIDS/ALTE	305	voedingstoestand*	712	hypoimmunoglobulinemie
	143	tachypnoe	306	groeistoornis	713	afwijkend ureum/kreatinine*
	144	hyperventilatie			714	positieve reductie
145	xanthomen	IV	nefrologische afwijkingen	715	proteïnurie	
146	hydrops	400	nierstenen			
147	ascites	401	polyurie	VIII	genetica	
148	hypertensie	402	vreemde geur/kleur urine*	800	consanguïteit	
149	hypotensie	404	nierinsufficiëntie	801	stofwisselingsziekte in familie*	
150	spraakstoornis	405	anurie	802	SIDS bij SIB	
151	loopstoornis			803	farmacogenetisch defect	
152	extreme vermoeidheid	V	röntgenologische afwijkingen			
154	inspanningstolerantie	500	achterstand botleeftijd	IX	oogheelkundige afwijkingen	
II	neurologische/spierafwijkingen		501	skeletaafwijkingen	930	retinitis pigmentosa
	200	verstandelijke beperking	502	osteoporose	931	cataract
	201	motore ontwikkelingsachterstand	503	rachitis	932	cornea troebeling
	202	afwijkende EEG-/CT-/MRI-scan*	504	anurie	933	nystagmus
	203	spasticiteit	VI	immuno-/hematologische afwijkingen	934	strabismus
	204	hypertonie	600	recidiverende infecties	935	lensluxatie
	205	convulsies/insulten/epilepsie*	601	problemen na vaccinatie	X	voeding/medicatie
	206	afwijkende oogbewegingen	602	immunodeficiëntie	900	oraal standaarddieet
	207	hypotonie	603	vaatafwijkingen	901	parenterale voeding*
	209	ataxie/athetosis*	604	hemolyse	910-914	1 g/kg eiwitintake
	212	myoclonieën	605	anemie*		2 g/kg eiwitintake
	213	autisme/solitaire gedrag*	606	neutropenie*		3 g/kg eiwitintake
	214	cardiologische problemen*	607	lymfopenie*		4 g/kg eiwitintake
	215	dystonie	608	trombo-embolische afwijkingen		5 g/kg eiwitintake
	216	onbegrepen leucoencefalopathie	609	verhoogde bloedingsneiging	920	medicatie*
	217	myopathie	610	morfologische afwijkingen*		
218	spierdystrofie	611	premature atherosclerose			
219	spierzwakte	612	lymfocyten vacuolen			
220	vreemd huilen	613	leucocyten granula			
* specificatie vereist						

*specificatie vereist

Laboratorium Klinische Genetica

Afname-/bewaarcondities

- Spoedaanvragen aankondigen via cmo.klin.genetica@mumc.nl.
- Alle materialen moeten voorzien zijn van patiëntgegevens (naam/geboortedatum).
- Tijdstip afname verplicht vermelden op eerste pagina.
- Kinderen minimaal 2 ml volbloed en/of 2 ml urine.
- Indien meerdere indicaties/vraagstellingen of analyses zijn aangekruist, waarbij hetzelfde materiaaltype nodig is, moet dit slechts één keer afgenomen worden.
- Externe aanvragers verwerken/bewaren/versturen materiaal via onderstaande tabel.

Instructies voor aanvragers buiten het MUMC+			
Materiaal type	Actie	Bewaarconditie	Verzendconditie
Li HEPARINE bloed	plasma scheiden	-20°C	versturen op droogijs
EDTA bloed	plasma scheiden	-20°C	versturen op droogijs
Urine portie/verzameling	invriezen	-20°C	versturen op droogijs
Bloedspot	n.v.t.	kamertemperatuur	kamertemperatuur
Liquor	invriezen	-20°C	versturen op droogijs
Andere	Neem telefonisch contact op met het lab (043 387 13 45, keuze 1) voordat u het materiaal verstuurt.		

Verzending

Aanvragers buiten het MUMC+ volgen de instructies in bovenstaande tabel.

- *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
Buiten werktijd worden de monsters automatisch doorgestuurd naar het CDL en verwerkt via ODIN 023672 'Aanvragen voor Klinische Genetica'.

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.
- 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 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+.