

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

E: cmo.klin.genetica@mumc.nl

W: 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

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
___ x 6 ml EDTA bloed	_____	_____	_____
___ x 6 ml Li HEPARINE bloed	_____	_____	_____
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, tenzij anders vermeld.

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 of Li Heparine bloed

Purine metabolisme

Adenosine Deaminase (SCID_ADA) ¹	2 x 6 ml EDTA bloed
Adenosine Deaminase (TB screening) ¹	5 ml pleuravocht
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

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 (<i>Uitslagtermijn 6 weken</i>)	1 x 6 ml Li Heparine bloed
Alpha-glucosidase (ziekte van Pompe) ^{2*} (<i>Uitslagtermijn 6 weken</i>)	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:	3 x 6 ml Li Heparine bloed
<i>Alpha-galactosidase A in leucocyten^{2*} en concentratie LysoGb3 in plasma</i>	

Hemolytische anemieën

Hemolytische anemieën pakket: enzymdiagnostiek en genetische screening van G6PD en PKLR. Voor glutathion reductase (enkel enzym +/- FAD). (<i>Uitslagtermijn 2 weken</i>)	3 x 6 ml EDTA bloed
Pyrimidine 5'-nucleotidase I & II ¹	2 x 6 ml EDTA bloed

1 De RvA-accreditatie is niet van toepassing op deze analyses.

2 Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (Translationeel Metabool Laboratorium) verzorgt de technische uitvoering van de analyse.

* Het materiaal, 2 x 6 ml **Li HEPARINE**, dient binnen 24 uur na afname en uiterlijk vóór donderdag 12.00 uur bij het laboratorium te zijn bezorgd.

Voor enzymdiagnostiek van enzymen binnen het purine of pyrimidine metabolisme die hierboven niet vermeld zijn, neem contact op met het laboratorium.

Voor farmacogeneticadiagnostiek gebruikt u het 'aanvraagformulier Farmacogenetica' op:

<https://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren>.

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.
- Bloedbuizen niet afdraaien en niet invriezen, op kamertemperatuur verzenden.
- Pleuravocht na afname invriezen en versturen op droogijs.
- 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.
- 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+.