

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier Prenatale 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^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.

TYPE MATERIAAL	AFNAMEDATUM	TIJDSTIP	PARAAF
Vruchtwater	_____	_____	_____
Vlokken*	_____	_____	_____

Genoomdiagnostiek op bloed van gravida en partner ten behoeve van prenatale diagnostiek vraagt u aan via het formulier 'veiligstellen materiaal voor nader onderzoek'.

* Het uitrapen en verzenden van de vlok gebeurt door het MUMC+. Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) verzorgt de analyse, uitslag en declaratie.

Zie pagina 3 voor de correcte afname-, bewaar- en verzendcondities.

Chorioniciteit

Eenlingzwangerschap

Meerlingzwangerschap* nl. _____

* Geef zowel op het aanvraagformulier als op het materiaal aan om welke foetus het gaat.

Gegevens zwangerschap

Astraia-formulier toegevoegd. De gegevens op het Astraia-formulier zijn leidend.

Alleen in te vullen door medewerker Monsterontvangst Klinische Genetica

Materiaal conform afname-/verzendprotocol ontvangen Ja Nee Datum ontvangst _____

VRUCHTWATER _____ ml aspect _____

VLOK _____ mg

Kwaliteitsindicator _____ Paraaf _____

Laboratorium Klinische Genetica

Gegevens van de moeder

Voorletters en naam _____

Geboortedatum _____

BSN _____

Straat _____

Postcode en woonplaats _____

Geslacht m / v

Gegevens van de vader

Voorletters en naam _____

Geboortedatum _____

BSN _____

Straat _____

Postcode en woonplaats _____

Geslacht m / v

Indicaties

Echoscopische afwijkingen

Specificeer (QF-PCR + CNV-analyse²)

Invasieve diagnostiek na NIPT-bevinding

Trisomie	21	18	13	QF-PCR + karyotypering
Overige trisomie, géén UPD chromosoom	nl. _____			QF-PCR + CNV-analyse ²
Overige trisomie, UPD chromosoom	nl. _____			QF-PCR + CNV-analyse ² + UPD-analyse
Deletie/duplicatie	nl. _____			QF-PCR + CNV-analyse ²
Geen uitslag, reden _____				QF-PCR of QF-PCR + CNV-analyse ²
				conform NIPT-keuze (tenzij anders vermeld)

Specifiek DNA-diagnostiek¹

Indicatie gen _____ QF-PCR + aanvraag via klinisch geneticus en een apart aanvraagformulier

Chromosoomafwijkingen

Moeder nl. _____

Vader nl. _____

Eerder kind nl. _____

Overige (QF-PCR)

Uitslagtermijnen:

QF-PCR - 5 werkdagen Karyotypering - 3 weken CNV-analyse² - 3 weken

- 1 Specifiek DNA-diagnostiek en Whole Exome Sequencing (WES) aanvragen via klinisch geneticus.
- 2 Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) zorgt voor de technische uitvoering van CNV-analyse. Het Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+ zorgt voor interpretatie, uitslag en declaratie.

Laboratorium Klinische Genetica

Afname-/bewaarcondities

- Alle buizen en opvangpotjes moeten voorzien zijn van patiëntengegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltype.
- Minimale hoeveelheid amnion (vruchtwater): 40 ml.
- Minimale hoeveelheid chorion villi (vlokken): 50 mg.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Amnion (vruchtwater) en chorion villi (vlokken) ten alle tijden bewaren en versturen bij kamertemperatuur.

Verzending

- *Intern*
Aankondigen via sein 67872 om materiaal te laten ophalen
- *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

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:

klinishegenetica.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 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 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 kantoor tijden 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+.