

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier Chromosomaal en moleculair cytogenetisch onderzoek

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

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.

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 6 ml **Li/Na HEPARINE** bloed (zonder gel)

2 x 6 ml **EDTA** bloed

Ander materiaal _____

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 _____

EDTA

SER/PLA

BM

DNA

HEPARINE

NAVELSTRENG

SERUM

FIBROBLASTEN

URINE

_____ fracties

_____ UP

_____ UV

SPIER

LIQUOR

_____ fracties

STRECK (NIPT)

ANDERS:

Kwaliteitsindicator _____

Paraaf _____

Laboratorium Klinische Genetica

Chromosomaal en moleculair cytogenetisch onderzoek

(uitslagtermijn 6 weken)

Chromosomen onderzoek (karyotypering)

In te zenden materiaal: 1 x 6 ml **LI/NA HEPARINE** bloed (zonder gel) (pasgeborene 2 ml)

Indicatie

Herhaalde miskramen
Verdenking syndroom van Down
Ambigu genitaal (*karyotypering/FISH*)
Prematuur Ovariële Insufficiëntie
Verdenking syndroom van Klinefelter
Anders, nl.

Moleculair cytogenetisch onderzoek (Copy number variant analyse)*

In te zenden materiaal : 2x 6 ml **EDTA** bloed (pasgeborene 2ml)

Indicatie

Verdenking van Turner
Kleine lengte

Vervolgonderzoeken (karyotypering, FISH en/of CNV-analyse)*

(uitslagtermijn: 6 weken)

In te zenden materiaal: 1 x 6 ml **Li/Na HEPARINE** bloed (zonder gel) (pasgeborene 2 ml) en 2 x 6 ml **EDTA** bloed (pasgeborene 2 ml) (eventueel uitstrijkje wangslijmvlies, alleen na overleg met het lab).

Indicatie

Dragerschapsonderzoek bij gezonde individuen na een eerdere afwijkende bevinding bij index (*specificeer bij toelichting*)

Naam index _____

Geboortedatum _____

Aanvullend onderzoek naar aanleiding van een NIPT bevinding

UPD onderzoek bij aanwijzing voor trisomie 6,7,11,14,15 of 20, nl: _____

Aanwijzing voor een 'Rare Autosomal Trisomy' (RAT), nl: _____

Aanwijzing voor trisomie 8: _____

Aanwijzing voor een structurele afwijking, nl: _____

Aanvullend onderzoek naar aanleiding van een eerdere bevinding

* 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

Partus immaturus/-prematurus/doodgeboren**

Onderzoek naar aneuploidie voor chromosoom 13, 18, 21, X en Y met behulp van QF-PCR (*uitslagtermijn: 6 weken*). CNV-analyse is mogelijk bij verdenking syndromale afwijking (fenotype beschrijven in toelichting) en na overleg met het laboratorium.*

In te zenden materiaal: **navelstreng of ander foetaal weefsel (placenta alleen op verzoek van het lab).**

Naam moeder	_____
Geboortedatum moeder	_____
Aantal weken zwangerschap	_____
Naam kind (bij > 24 weken zwangerschap)	_____
Geboortedatum kind (bij > 24 weken zwangerschap)	_____

Miskraam < 16 weken zwangerschap (*alleen bij congenitale afwijkingen materiaal insturen*)

Miskraam/IUVD/TOP (bij 16-24 weken zwangerschap)

IUVD (bij > 24 weken zwangerschap)

Toelichting (*omschrijf zo duidelijk en volledig mogelijk*)

* 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.

** Indien reeds vruchtwater aanwezig is, dan navelstreng alleen voor opslag.

Laboratorium Klinische Genetica

Afname-/bewaarcondities

- Spoedaanvragen aankondigen via cmo.klin.genetica@mumc.nl.
- Alle buizen moeten voorzien zijn van patiëntengegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltype.
- EDTA en Li/Na heparine nooit invriezen.
- Bij pasgeborenen en kleine kinderen is 2 ml van ieder van de benodigde materialen (EDTA en/of Li/Na heparine) voldoende.
- Navelstreng of ander foetaal weefsel in HANKS-medium of fysiologisch zout verzenden.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Bij afname buiten de laboratoriumwerk tijden, 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^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 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+.