

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier Hemato-oncologie

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

2 x 6 ml **EDTA** bloed

1 x 6 ml **Li HEPARINE** bloed

1 x 6 ml **EDTA** beenmerg

1 x 6 ml **HEPARINE** beenmerg

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

Materiaal moet binnen 24 uur na afname bezorgd zijn. Op vrijdag niet later dan 12.00 uur.

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

Diagnose

uitslagtermijn 2 weken tenzij anders vermeld / speed in overleg (zie pagina 1)

☐ Acute Lymfatische Leukemie (ALL)

6 ml **HEPARINE** + 6 ml **EDTA** beenmerg/bloed*

- ☒ Karyotypering + FISH**/OGM** + SNP array**
- ☒ Mol. diagnostiek *BCR-ABL (maj/min), TP53*

☐ Acute Myeloïde Leukemie (AML)

6 ml **HEPARINE** + 6 ml **EDTA** beenmerg/bloed*

- ☒ Karyotypering + FISH**/OGM**
- ☒ Mol. diagnostiek**

☐ Acute Promyelocyten Leukemie (APL)

FISH 24 uur

6 ml **HEPARINE** + 6 ml **EDTA** beenmerg/bloed*

- ☒ FISH** + karyotypering
- ☒ Mol. diagnostiek *PML-RARα*

☐ Aplastische Anemie (AA)

6 ml **HEPARINE** beenmerg/bloed*

- ☒ Karyotypering

☐ Chronische Lymfatische Leukemie (CLL)

3 weken

2 x 6 ml **EDTA** bloed/beenmerg

- ☒ SNP array**
- ☒ Mol. diagnostiek *TP53*

☐ Chronische Myeloïde Leukemie (CML)

6 ml **HEPARINE** + 2 x 6 ml **EDTA** beenmerg/bloed*

- ☒ Karyotypering
- ☒ Mol. diagnostiek *BCR-ABL (maj/min)*

☐ Chronische Myelo-Monocyttaire Leukemie (CMML)

6 ml **HEPARINE** + 2 x 6 ml **EDTA** beenmerg/bloed*

- ☒ Karyotypering + FISH**
- ☒ Mol. diagnostiek**

☐ Chronische Neutrofiele Leukemie (CNL)

6 ml **HEPARINE** + 6 ml **EDTA** beenmerg/bloed*

- ☒ Karyotypering + FISH**
- ☒ Mol. diagnostiek**

☐ Hairy Cell Leukemie (HCL)

3 weken

2 x 6 ml **EDTA** bloed/beenmerg

- ☒ SNP array**
- ☒ Mol. diagnostiek *BRAF, TP53*

☐ Hyper eosinofiel syndroom (HES) / Chronische eosinofiele leukemie (CEL)

6 ml **HEPARINE** beenmerg/bloed*

- ☒ FISH**

☐ Multipel Myeloom (MM) / MGUS / Amyloïdose

3 weken

6 ml **HEPARINE** / **EDTA** beenmerg

- ☒ FISH** + SNP array***
- ☒ Mol. diagnostiek** *TP53*

☐ Myelodysplastisch syndroom (MDS)

3 weken

6 ml **HEPARINE** beenmerg/bloed*

- ☒ SNP array**
- Mol. diagnostiek**

☐ Myeloïde Proliferatieve Neoplasma (MPN)

2 x 6 ml **EDTA** bloed/beenmerg

- ☒ Mol. diagnostiek *JAK2 (V617F, exon 12), CALR, MPL, BCR-ABL (maj/min)*
- Prognosepanel**
- Karyotypering (tevens **HEPARINE** materiaal afnemen)

☐ Non-Hodgkin Lymfoom (NHL)

6 ml **HEPARINE** beenmerg/bloed*

- ☒ Karyotypering

☐ Systemische Mastocytose (SM)

6 ml **HEPARINE** + 6 ml **EDTA** beenmerg/bloed*

- ☒ Karyotypering
- ☒ Mol. diagnostiek *KIT D816V*
- FISH**

☐ Waldenström macroglobulinemie (WM)

6 ml **EDTA** beenmerg

- ☒ Mol. diagnostiek *MYD88*

Follow-up/overige

Indicatie _____

Karyotypering (6 ml **HEPARINE** beenmerg/bloed)

FISH (6 ml **HEPARINE** beenmerg/bloed)

Mol. diagnostiek (6 ml **EDTA** beenmerg/bloed)

Bepaling _____

Klinisch relevante informatie:

* Indien in perifeer bloed % blasten > 10%, kan bij uitzondering perifeer bloed geprikt worden.
 ** Zie pagina 3.

Laboratorium Klinische Genetica

Afname-/bewaarcondities

- Materiaal moet binnen 24 uur na afname bezorgd zijn bij het Laboratorium Klinische Genetica.
- Beenmerg (BM) of bloed (BL) dient enkel in plastic buizen te worden afgenomen.
- Alle buizen moeten voorzien zijn van patiëntengegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltype (BM of BL).
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Indien u meerdere indicaties (pag. 2) aankruist, hoeft elk materiaal toch maar één keer te worden afgenomen.
- Bij afname buiten de normale laboratoriumwerktijden het materiaal bij kamertemperatuur bewaren en de volgende werkdag versturen.

Verzending

- *Per koerier (maandag t/m donderdag 08.30 - 16.00, 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

Moleculaire diagnostiek genpanels

- AML: ASXL1*, BCOR, BCR-ABL (maj/min), CBF β -MYH11, CBL*, CEBPA, DDX41, DNMT3A, ETNK1*, ETV6, EZH2, FLT3-ITD, FLT3-TKD, GATA2, IDH1*, IDH2*, KIT*, KRAS*, NPM1*, NRAS*, RUNX1, RUNX1-RUNX1T1, SETBP1*, SF3B1*, SRSF2*, STAG2, TP53, U2AF1*, UBA1*, WT1*, ZRSR2
- CMML: ASXL1*, BCR-ABL (maj/min), CALR*, CBL*, JAK2*, KRAS*, MPL*, NPM1*, NRAS*, RUNX1, SETBP1*, SRSF2*, TET2
- CNL: BCR-ABL1 (maj/min), CALR*, CSF3R*, ETNK1*, JAK2*, MPL*, SETBP1*
- MDS: ASXL1*, BCOR, CBL*, CEBPA, DDX41, DNMT3A, ETNK1*, ETV6, FLT3-ITD, FLT3-TKD, GATA2, IDH1*, IDH2*, KIT*, KRAS*, NPM1*, NRAS*, RUNX1, SETBP1*, SF3B1*, SRSF2*, STAG2, TP53, U2AF1*, UBA1*, WT1*, ZRSR2
- MPN prognosepanel: ASXL1*, EZH2, IDH1*, IDH2*, RUNX1, SF3B1*, SRSF2*, TET2, U2AF1*

NB. De met NGS geteste regio's zijn voor minstens 95% afgedekt met >100x coverage. Van de met * gemarkeerde genen worden alleen hotspots getest. Nadere informatie over de geteste gebieden is op aanvraag beschikbaar.

FISH probes per indicatie

- | | |
|-----------------------|--|
| * AML/ALL: | KMT2A(11q23) |
| * APL | PML::RAR α t(15;17) |
| * CMML/CNL/HES/CEL/SM | FIP1L1/CHIC2/PDGFR α (4q12), PDGFR β (5q32), FGFR1(8p11.23), JAK2(9p24.1) |
| * MM | IGH::FGFR3 t(4;14), IGH::MAF t(14;16) |

OGM/SNP array

Voor de samenstelling van genpanels SNP array en OGM zie www.radboudumc.nl/verwijzers/verwijzersinformatie/laboratorium-tumorgenetica/hematologische-aandoeningen/informatie-over-gebruikte-testen.

Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) zorgt voor de technische uitvoering van array en optical genome mapping. Het Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+ zorgt voor interpretatie, uitslag en declaratie.

OGM wordt alleen ingezet bij voldoende heparine beenmerg materiaal en zal de karyotypering en FISH vervangen. Bij bloed of onvoldoende materiaal, zal er karyotypering en FISH worden ingezet.

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 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+.