

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier Whole Exome Sequencing (WES) indexpatiënt

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

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	_____	_____	_____
DNA, geïsoleerd uit _____	_____	Concentratie (ng/μl)	_____
Ander materiaal _____	_____	_____	_____
Materiaal reeds aanwezig in MUMC+	_____	_____	_____

Zie pagina 6 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

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 _____

Onderzoek van

- alleen de probandus
- probandus met ouders (trio-analyse)¹

Type analyse

- Genpanelanalyse
- Genpanelanalyse gevolgd door exoombrede analyse²
- Heranalyse van WES (genpanelanalyse)
- Heranalyse van WES (exoombrede analyse²)

- 1 Vul voor probandus dit formulier volledig in. Vul voor elke ouder apart het formulier 'WES ouders bij trioanalyse' in.
- 2 Voor exoombrede analyse is counseling door klinisch geneticus vereist.

Aandoening

Indien meerdere aandoeningen zijn gekozen dan graag d.m.v. nummering aangeven welk panel het belangrijkste is.

Aritmogene cardiomyopathieën	Grote lengte*	Multipale congenitale afwijkingen (MCA, OMIM) <i>(alleen aan te vragen door klinisch geneticus)</i>
Bewegingsstoornissen*	Hartklep afwijkingen	Neurologische pijn-aandoeningen
Brugada syndroom	Hartziekten	Nierziekten*
Ciliopathieën*	Hemostase/trombose*	Noonan syndroom/RASopathieën*
Congenitale hartziekten	Huidaandoeningen	Pancreatitis*
Craniofaciale afwijkingen*	Hypertrofe cardiomyopathieën	Polyneuropathieën
Dilaterende cardiomyopathieën	Hypogonadotroop hypogonadisme*	Premature ovariële insufficiëntie*
Doofheid (inclusief GJB2)*	Kleine lengte/skeletdysplasie*	Primaire immunodeficiëntie*
Dunnevezelneuropathie	Lange QT syndroom	Ritme- en geleidingsstoornissen
Dyskeratosis congenita en aplastische anemie*	Leeftijdsgebonden macula degeneratie*	Thoracale Aorta Aneurysma en/of Dissectie
Epilepsie*	Leverziekten*	Schisis*
Erfelijk beenmergfalen en/of predispositie voor hematologische maligniteiten*	Lymfatische afwijkingen*	SHH Medulloblastoom*
Erfelijke kanker*	Mannelijke infertiliteit*	Spieraandoening*
Erfelijke optische neuropathieën	Metabole aandoeningen	Verstandelijke beperking
Foetale akinesie*	Mislukte IVF pogingen, herhaalde molazwangerschappen en/of miskramen	Visusstoornissen*
Geslachtelijke ontwikkeling (DSD) / bijniaraandoeningen*	Mitochondriële aandoeningen <i>(alleen nucleaire genen)</i>	IJzerstofwisselingsstoornissen*

Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) verzorgt de technische uitvoering van alle WES-panels.

* Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) verzorgt de interpretatie, uitslag en declaratie van dit onderzoek. In combinatie met een ander panel is het mogelijk dat het Maastricht UMC+ de interpretatie, uitslag en declaratie verzorgt.

Standaard wordt bij alle panels Copy Number Variation (CNV) analyse uitgevoerd om microdeleties en duplicaties te detecteren.

Voor samenstelling van de huidige en voorgaande versies van de panels zie <https://order.radboudumc.nl/genetics/rapid-exoom-sequencing>

Laboratorium Klinische Genetica

Klinische informatie (vervolg)

Algemeen

geboortegewicht <P3/ P3-P98/ >P98
 gewicht (huidige) <P3/ P3-P98/ >P98
 lengte (huidige) <P3/ P3-P98/ >P98
 schedelomtrek <P3/ P3-P98/ >P98
 verstandelijke beperking
 mild matig ernstig
 ontwikkelingsachterstand
 motorisch
 spraak/taal

Oog

achromatopsia
 congenitale stationaire nachtblindheid
 retinitis pigmentosa
 dystrofie
 kegel
 kegel-staaf
 macula
 anders, nl

cataract
 visusstoornissen
 cerebraal
 oculair
 anoftalmie
 microftalmie
 colobomen
 hypertelorisme
 ptosis

Oor

conductief sensorineuraal
 afwijkende oorschelp
 binnenoorafwijkingen, nl

vestibulaire klachten
 afwijking audiogram, nl

svp audiogram toevoegen

Gehoorverlies
 progressief
 vlak
 hoogfrequent
 midfrequent
 laagfrequent

Skelet

arthrogrypose
 wervelafwijkingen, nl
 brachydactylie
 polydactylie
 syndactylie
 hyperlaxiteit van de vingers
 reductiedefect
 holvoeten/hamertenen
 scoliose
 anders, nl

Mond

choana atresie
 schisis
 lip kaak gehemelte
 tandafwijkingen

Genitaal

cryptorchidism
 micropenis
 anders
 uitwendig, nl
 inwendig, nl

Zenuwstelsel

anosmie
 ataxie (cerebellaire)
 chorea
 dystonie
 epilepsie
 gedragsproblemen
 ADHD
 autisme

hypertonie
 hypotonie
 lethargie
 migraine
 nystagmus
 polyneuropathie
 autonome klachten
 motorische klachten
 sensorische klachten

pyramidale kenmerken
 spasticiteit
 stroke-like episodes
 synkinesie
 EMG, nl
 axonaal
 demyeliniserend
 intermediair

MRI-/CT-afwijkingen, nl

Spier

atrofie
 inspanningsintolerantie
 positieve spierfenomen, nl
 spierstijfheid
 (stille) spierkrampen
 myalgie
 myotonie
 myo-oedeem
 rippling
 spierdystrofie
 spierzwakte oculair (ptosis, diplopie,
 oogbewegingsstoornis)
 spierzwakte facio-bulbair (slik- en
 voedingsproblemen, dysarthrie,
 myopatisch gelaat)
 spierzwakte limb-girdle patroon
 spierzwakte distaal
 rhabdomyolyse
 hyperCK-emie
 cardiale symptomen
 (cardiomyopathie, ritmestoornis)
 respiratoire symptomen (zwakte
 ademhalingspijnen, verminderde
 hoestkracht)

Hart en long

ademhalingstoornis, nl
 cardiomyopathie
 congenitale hartafwijking, nl
 geleidingsstoornissen
 hypertensie
 hypotensie

Laboratorium Klinische Genetica

Klinische informatie (vervolg)

Nier	Afweer/bloed	Huid
Congenitale Afwijkingen van Nieren en Urinewegen (CAKUT)	auto-immuunziekte	Huidafwijkingen
multicysteuze nieren	immuundeficiëntie	ichthyosis
hoefijzernieren	recidiverende infecties	blaren
dubbelsysteem	viraal	hypo-/hyperpigmentatie
hydronefroze	bacterieel	erytheem
urethrale klieven	schimmel	palmoplantaire betrokkenheid
renale agenesie/hypoplasie	anemie	Nagels
UPJ stenose	leucopenie	structurele afwijkingen
reflux/VUR	trombocytopenie	dystrofie
nierstenen		afwezig
afwijkende schors-merg		Vasculatuur
differentiatie/nefronoftise		lymfoedeem
nefrotisch syndroom		vasculaire malformatie
Cysteuze nieren		Tanden
polycysteuze nierziekten		glazuurafwijkingen
medullaire cystenieren		structurele afwijkingen
cysten bilateraal		afwezig
Tubulopathie		Haar
hypomagnesiëmie		haarverlies
hyponatriëmie/hypernatriëmie		structurele afwijkingen
hypokaliëmie		
hypocalciëmie/hypercalciëmie/		
hypocalciurie		
anders, nl _____		
proteïnurie		
hematurie		
nierinsufficiëntie		
hypertensie		
Erfelijke kanker	Spijverteringsstelsel en lever	
(> 2 primaire tumoren bij 1 persoon of meer dan 2 personen aangedaan, jonger dan 40 jaar)	voedingsproblemen	
baarmoederkanker	failure to thrive	
borstkanker	diarree	
darmkanker	braken	
hersentumor	constipatie	
longkanker	hepatomegalie	
nierkanker	anus atresie/stenose	
ovariumkanker	oesofagus atresie/stenose	
schilddklierkanker	omphalocele	
anders, nl _____		
Vrouwelijke infertiliteit		
Herhaalde miskramen (≥5 herhaalde miskramen, gebalanceerde translocatie uitgesloten in index en partner), nl _____		
Herhaalde molazwangerschappen, nl _____		
Mislukte IVF/ICSI pogingen, nl _____		
Afwijkende zona pellucida, nl _____		
Oöcyt maturatie stoornis		
Total fertilization failure		
Anders, nl _____		

Laboratorium Klinische Genetica

Uitslagtermijn

- Genpanelanalyse 2 maanden
- Genpanelanalyse gevolgd door exoombrede analyse 2 maanden
- Heranalyse van WES-data 1 maand
- Rapid/TURBO WES 15 werkdagen

Afname-/bewaarcondities

- Spoedonderzoek aankondigen via cmo.klin.genetica@mumc.nl.
- Alle buizen moeten voorzien zijn van patiëntengegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltipe.
- Per onderzoek is 2 x 6 ml EDTA bloed (voorkeur) nodig (nooit invriezen). Alleen geïsoleerd DNA indien EDTA bloed niet mogelijk is.
- Bij kleine kinderen is minimaal 2 x 2 ml bloed EDTA nodig (nooit invriezen), anders in overleg.
- Minimale hoeveelheid DNA voor WES-onderzoek is 5 µg. Geef op het aanvraagformulier de concentratie aan.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Indien u meerdere indicaties aankruist hoeft u maar één keer materiaal te versturen.
- Bij afname buiten de normale laboratoriumwerktijden, 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 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 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+.