

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier Whole Exome Sequencing (WES) ouders bij trioanalyse

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 _____

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 _____

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 indexpatiënt

Voorletters en naam	_____
Geboortedatum	_____
BSN	_____
Straat	_____
Postcode en woonplaats	_____
Geslacht	m / v

Onderzoek van

- alleen de probandus
- probandus met ouders (trio-analyse)¹
- alleen de probandus en ouders voor opslag

Type analyse

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

- 1 Vul dit formulier voor elke ouder apart volledig in. Voor de indexpatiënt gebruik het formulier 'WES indexpatiënt'.
- 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*	Noonan syndroom/RASopathieën*
Bewegingsstoornissen*	Hartklep afwijkingen	Pancreatitis*
Brugada syndroom	Hartziekten	Polyneuropathieën
Ciliopathieën*	Hemostase/trombose*	Premature ovariële insufficiëntie*
Congenitale hartziekten	Huidaandoeningen	Primaire immunodeficiëntie*
Craniofaciale afwijkingen*	Hypertrofe cardiomyopathieën	Ritme- en geleidingsstoornissen
Dilaterende cardiomyopathieën	Hypogonadotroop hypogonadisme*	Thoracale Aorta Aneurysma en/of
Doofheid (inclusief GJB2)*	Kleine lengte/skeletdysplasie*	Dissectie
Dunnevezelneuropathie	Lange QT syndroom	Schisis*
Dyskeratosis congenita	Leeftijdsgebonden macula	SHH Medulloblastoom*
en aplastische anemie*	degeneratie*	Spieraandoening*
Epilepsie*	Leverziekten*	Verstandelijke beperking
Erfelijk beenmergfalen en/of	Lymfatische afwijkingen*	Visusstoornissen*
predispositie voor hematologische	Mannelijke infertiliteit*	IJzerstofwisselingsstoornissen*
maligniteiten*	Metabole aandoeningen	
Erfelijke kanker*	Mitochondriële aandoeningen	
Erfelijke optische neuropathieën	(alleen nucleaire genen)	
Erfelijke rhabdoïde- en zenuwstelsel-	Multiële congenitale afwijkingen	
tumoren*	(MCA, OMIM) (alleen aan te vragen	
Foetale akinesie*	door klinisch geneticus)	
Geslachtelijke ontwikkeling (DSD) /	Neurologische pijn-aandoeningen	
bijnieraandoeningen*	Nierziekten*	

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

Uitslagtermijn

- Genpanelanalyse 2 maanden
- Genpanelanalyse gevolgd door open 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 materiaaltype.
- 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+.