

Laboratorium Klinische Genetica

Aanvraagformulier DNA-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

F: 043 3877901

E: cmo.klin.genetica@mumc.nl

W: klinischegenetica.mumc.nl

GEGEVENS PATIËNT (VERPLICHT INVULLEN)

Voorletters en naam

Geboortedatum

BSN

Straat

Postcode en woonplaats

STICKER
PLAKKEN

Geslacht m / v

Meerling ja

GEGEVENS AANVRAGEND ARTS

Aanvragend arts

Telefoon/sein

Afdeling

E-mailadres

Ziekenhuis

CC-uitslag

PLAATS HIER
UW STEMPEL

Extern ref.no.

Als aanvrager bent u verplicht om paragraaf 1 van de toelichting aan uw patiënt kenbaar te maken.

- De patiënt heeft bezwaar tegen geanonimiseerd gebruik van lichaamsmateriaal ter verbetering van de diagnostiek.
 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
<input type="checkbox"/> 2 x 6 ml EDTA bloed	____ / ____ / ____	____ : ____	_____
<input type="checkbox"/> DNA, geïsoleerd uit _____		Concentratie (ng/μl)	_____
<input type="checkbox"/> Biopt/weefsel _____			
<input type="checkbox"/> Ander materiaal _____			
<input type="checkbox"/> Chorion villi _____			
<input type="checkbox"/> Materiaal reeds aanwezig in MUMC+			

Zie pagina 11 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	
<input type="checkbox"/> EDTA	# _____	# _____	# _____	<input type="checkbox"/> DNA
<input type="checkbox"/> HEPARINE	# _____	# _____	# _____	<input type="checkbox"/> NAVELSTRENG
<input type="checkbox"/> SERUM	# _____	# _____	# _____	<input type="checkbox"/> FIBROBLASTEN
<input type="checkbox"/> URINE	# _____ fracties	# _____ UP	# _____ UV	<input type="checkbox"/> SPIER
<input type="checkbox"/> LIQUOR	# _____ fracties			<input type="checkbox"/> STRECK (NIPT)
<input type="checkbox"/> ANDERS:	_____			

Kwaliteitsindicator _____ Paraaf _____

Laboratorium Klinische Genetica

Vraagstelling

- Diagnostische aanvraag
 - persoon is vrij van klachten
 - persoon is aangedaan

Alternatieve declaratie

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

STICKER

- Screenen op mutatie die in familie reeds bekend is

Gen, mutatie _____

DNA-no. _____

Familie-/onderzoeksno. _____

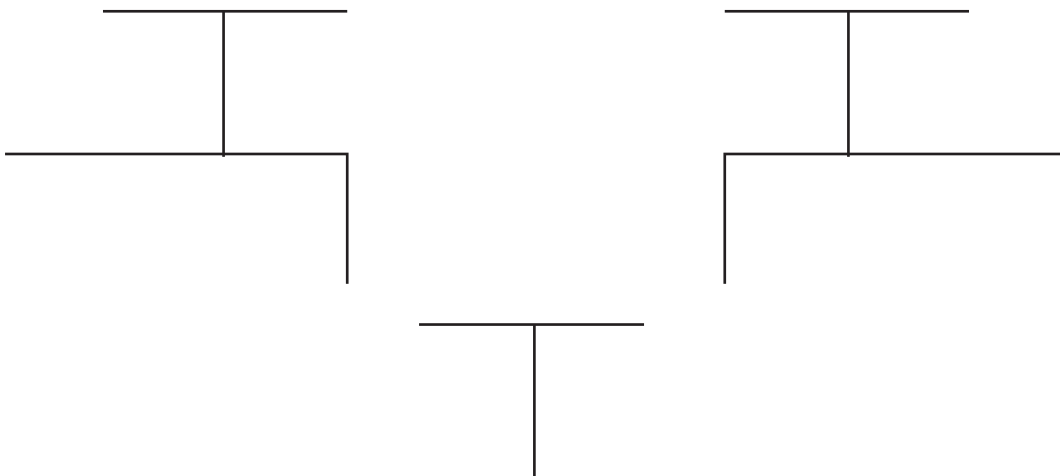
Indexpatiënt

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

STICKER

Stamboom

Geef in de stamboom duidelijk aan wie de patiënt is en eventueel het familielid, waarvan eerder materiaal is ingezonden.



Noteer hier uw toelichting c.q. klinisch relevante informatie

Laboratorium Klinische Genetica

Inhoudsopgave	
<p>Cardiogenetica 4</p> <ul style="list-style-type: none"> - NGS cardiomyopathie/aritmie targeting panel m.b.v. smMIPs - Whole exome sequencing (WES) hartpanel/congenitale hartziektepanel* - Screening individuele genen (of kleine panels) 	<p>Oncogenetica 8</p> <ul style="list-style-type: none"> - Borst- en ovariumkanker, erfelijk - Basaalcel naevus syndroom/Gorlin-Goltz - Cutaan maligne melanoma - Melanoma-pancreas kanker syndroom
<p>Mitochondriële, neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen 5</p> <ul style="list-style-type: none"> - Mitochondriële aandoeningen – mtDNA - Mitochondriële aandoeningen – nucleaire genen - Whole exome sequencing (WES) mitochondrieel/bewegings-/spierpanel* - Mitochondriële aandoeningen: individuele genen - NGS pijnlijke/pijnloze neuropathieën targeting panel m.b.v. smMIPs - Whole exome sequencing (WES) neuropathiepanel en exoombrede analyse* - Neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen: individuele genen 	<p>Metabole/enzymatische afwijkingen 8</p> <ul style="list-style-type: none"> - Fabry (α-gal) - Phenylketonurie - Pyruvaat kinase deficiency (PKLR) - Galactosemie (GALT) <p>Genodermatose 9</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ichthyosis - Palmoplantaire keratoderma - Primair lymfoedeem - Overgroeisyndromen - Dystrofische epidermolysis bullosa - Haaraandoeningen - Neurofibromatose - Oligodontie - Whole exome sequencing (WES) dermatologisch genpanel*
<p>Verstandelijke Beperking (VB) en/of Multipele Congenitale Aandoeningen (MCA) 7</p> <ul style="list-style-type: none"> - Verstandelijke beperking (array) <i>Voor chromosomaal en moleculair cytogenetisch onderzoek, zie: klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren</i> - Whole exome sequencing (WES) Multiple Congenitale aandoeningen/Verstandelijke beperking en exoombrede analyse* - Fragiele-X-, Turner-, Angelman-, Prader-Willi-, Rett-, Floating Harbor-, Kabuki- en VICI-syndroom - Zygotiebepaling/markertypering 	<p>Alport 10</p> <p>Haemochromatose 10</p> <p>Laminopathieën 10</p>
<p>Congenitale aanlegstoornissen craniofaciaal en skelet 7</p> <ul style="list-style-type: none"> - Chondroplasie - Craniosynostose syndroom - Holoprosencefalie - Craniometafysaire, diastrofe, metatropische, spondylometafysaire, campomele dysplasie - Hypophos phatasia - TAL-, Floating Harbor- en VICI-syndroom 	

* Whole exome sequencing (WES) aanvragen via klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren
 Standaard wordt bij alle panels Copy Number Variation-analyse (CNV) uitgevoerd om microdeleties en duplicaties te detecteren.
 Samenstelling WES-panels zie radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkhedenonderzoek-exoomsequencing-wes/exoompanelsvoorgaandeversies
 Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc (afdeling Genetica, sectie Genoemdiagnostiek) zorgt voor de technische uitvoering van WES en array. Het Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+ zorgt voor interpretatie, uitslag en declaratie.

Laboratorium Klinische Genetica

Cardiogenetica

NGS targeting panel*, kwaliteit A

(uitslagtermijn 1-2 maanden of langer als DNA geïsoleerd is uit paraffine)

Cardiomyopathie core targeting panel (44 genen)*

(HCM, DCM, ARVD/C, LVNC, RCM)

ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CAV3, CRYAB, CSR3, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, GLA, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, MYPN, NEXN, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, RBM20, SCN5A, TAZ, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR, VCL.

FLNC*

TTN*

Aritmie targeting panel (27 genen)*

(LQT, SQT, BrS, CPVT, SSS)

ABCC9, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, DPP6 c.-340C>T (founder), GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN5A, SNTA1, TNNT2, TRDN

Whole exome sequencing (WES), kwaliteit C**

(uitslagtermijn 120 dagen)

Hartpanel (298 genen)** alleen na NGS targeting-pakket, of anders na overleg.

Congenitale hartziektepanel (58 genen)**

WES hartziekte en/of congenitale hartziekte inclusief CNV-analyse kunt u ook via het WES-aanvraagformulier aanvragen, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Samenstelling WES-panels zie radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkheidsonderzoek-exoomsequencing-wes/exoompanelsvoorgaandeversies

Cardiogenetica: Individuele genen (of kleine panels)

(alle uitslagtermijnen 2 maanden, tenzij anders vermeld)

Cardiomyopathie

- | | | | | |
|---------------------------------|--------------------------------|-------------------------------|-----------------------------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ACTC1 | <input type="checkbox"/> DES | <input type="checkbox"/> DSC2 | <input type="checkbox"/> DSG2 | <input type="checkbox"/> DSP |
| <input type="checkbox"/> FLNC | <input type="checkbox"/> GLA | <input type="checkbox"/> JUP | <input type="checkbox"/> LMNA | <input type="checkbox"/> MYBPC3 |
| <input type="checkbox"/> MYH7 | <input type="checkbox"/> MYL2 | <input type="checkbox"/> MYL3 | <input type="checkbox"/> PKP2 | <input type="checkbox"/> PLN |
| <input type="checkbox"/> PRKAG2 | <input type="checkbox"/> SCN5A | <input type="checkbox"/> TAZ | <input type="checkbox"/> TMEM43 | <input type="checkbox"/> TNNI3 |
| <input type="checkbox"/> TNNT2 | <input type="checkbox"/> TPM1 | <input type="checkbox"/> TTR | <input type="checkbox"/> ZMPSTE24 | <input type="checkbox"/> BAG3 |
| <input type="checkbox"/> TRPM4 | | | | |

Congenitale hartziekte

- | | | | | |
|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ACTC1 | <input type="checkbox"/> ACVR2B | <input type="checkbox"/> CFC1 | <input type="checkbox"/> CRELD1 | <input type="checkbox"/> GATA4 |
| <input type="checkbox"/> GATA5 | <input type="checkbox"/> GATA6 | <input type="checkbox"/> GDF1 | <input type="checkbox"/> JAG1 | <input type="checkbox"/> MYH6 |
| <input type="checkbox"/> NKX2-5 | <input type="checkbox"/> NODAL | <input type="checkbox"/> NOTCH1 | <input type="checkbox"/> TBX 5 | <input type="checkbox"/> TBX 20 |
| <input type="checkbox"/> ZIC3 | | | | |

Heterotaxypanel 1

- CFC1, ZIC3, NODAL, ACVR2B, GDF1

Septatiepanel 1

- NKX2-5, GATA4, GATA5, GATA6, MYH6, ACTC

Aritmie

- | | | | | |
|---|--------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> KCNQ1 | <input type="checkbox"/> KCNH2 | <input type="checkbox"/> SCN5A | <input type="checkbox"/> KCNE1 | <input type="checkbox"/> KCNE2 |
| <input type="checkbox"/> KCNJ2 | <input type="checkbox"/> KCNJ5 | <input type="checkbox"/> SCN1B | <input type="checkbox"/> PRKAG2 | <input type="checkbox"/> TRPM4 |
| <input type="checkbox"/> CACNA1C (ex8/8A) | | | | |

Syndromale hartziekten

- Fabry** α-Galactosidase (GLA) (uitslagtermijn 3 weken)
- Wolff-Parkinson-White syndroom** (PRKAG2)
- Amyloidosis** (TTR)
- Carvajal syndroom** (DSP)
- Long QT syndroom** (LQT)
- | | |
|---------------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> LQT1 (KCNQ1) | <input type="checkbox"/> LQT7 Andersen syndr. (KCNJ2) |
| <input type="checkbox"/> LQT2 (KCNH2) | <input type="checkbox"/> LQT8 Timothy syndr. (CACNA1C ex 8) |
| <input type="checkbox"/> LQT3 (SCN5A) | <input type="checkbox"/> LQT9 (CAV3) |
| <input type="checkbox"/> LQT5 (KCNE1) | <input type="checkbox"/> LQT10 (KCNJ8) |
| <input type="checkbox"/> LQT6 (KCNE2) | |
- Short QT-syndroom (SQT)** KCNQ1, KCNH2, KCNJ2
- Familiair boezemfibrilleren** (KCNQ1)
- Jervell and Lange-Nielsen syndroom**
JLNS1 (KCNQ1), JLNS2 (KCNE1)
- Brugada syndroom (BrS)** (SCN5A)
- Sick Sinus syndroom (SSS)** (SCN5A, HCN4)
- Adams-Oliver syndroom** (NOTCH1)
- Holt-Oram syndroom** (TBX5)
- Alagille syndroom** (JAG1)

* Op basis van single molecule Molecular Inversion Probes (smMIPs), kwaliteit A met een minimum coverage van >= 40 x per nucleotide. Aandeze criteria voldoet 99% van de nucleotiden.

Kwaliteit A = alle genen worden volledig dekkend geanalyseerd. Gebieden met een lage coverage (<10 reads) in de NGS-test worden, indien nodig, alsnog met behulp van Sanger-sequencing geanalyseerd.

** Kwaliteit C = alleen NGS-analyse. Er wordt geen aanvullende analyse gedaan van eventuele gebieden met een lage coverage.

Laboratorium Klinische Genetica

Mitochondriële, neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen

Mitochondriële aandoeningen – mtDNA (uitslagtermijn 3 maanden, tenzij anders vermeld)

- Verdenking mitochondriële aandoening** (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier #)
 - Complete mtDNA-analyse m.b.v. NGS
- (Leber) Opticus Atrofie**
 - Complete mtDNA-analyse m.b.v. NGS
 - m.3460G>A, m.11778G>A en m.14484T>C (spoedanalyse¹) (uitslagtermijn 1 week)

Mitochondriële aandoeningen – nucleaire genen (uitslagtermijn 2 maanden, tenzij anders vermeld)

Whole Exome Sequencing (WES), kwaliteit C** (uitslagtermijn 120 dagen)

- WES mitochondriële aandoeningen** (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier#)
- WES bewegingsstoornissen***
- WES spieraandoeningen***
- WES exoombrede analyse*****

U kunt WES inclusief CNV-analyse aanvragen via het WES-aanvraagformulier, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Samenstelling WES-panels zie radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkeidsonderzoek-exoomsequencing-wes/exoompanelsvoorgaandeversies

- POLG-syndroom** (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier #):
 - POLG (standaard termijn)
 - POLG (spoedanalyse¹) (uitslagtermijn 1 week)

Mitochondriële aandoeningen – individuele genen (uitslagtermijn 2 maanden)

- Individuele genen** (specifieke indicatie)

<input type="checkbox"/> Cerebellaire ataxie en atrofie	COQ8A (ADCK3)
<input type="checkbox"/> Leigh syndroom (en complex IV deficiëntie)	SURF1
<input type="checkbox"/> Leigh syndroom (thiamine metabolisme dysfunctie)	SLC19A3
<input type="checkbox"/> Sengers syndroom	AGK
<input type="checkbox"/> Complex I deficiëntie (en cardiomyopathie)	ACAD9
- Leber's opticusatrofie
- Leber's opticusatrofie
- Specifieke indicatie _____

Kliniek en aanvullende gegevens

- | | |
|----------------------|---|
| Syndroom | <input type="checkbox"/> CPEO <input type="checkbox"/> Kearns-Sayre <input type="checkbox"/> Leigh <input type="checkbox"/> MELAS <input type="checkbox"/> MERRF <input type="checkbox"/> NARP <input type="checkbox"/> Pearson <input type="checkbox"/> ptosis |
| Musculair | <input type="checkbox"/> ophthalmoplegie <input type="checkbox"/> myopathie <input type="checkbox"/> exercise intolerance <input type="checkbox"/> spierzwakte <input type="checkbox"/> rhabdomyolyse <input type="checkbox"/> overig |
| Neurologisch | <input type="checkbox"/> encephalopathie <input type="checkbox"/> retardatie <input type="checkbox"/> stroke-like episodes <input type="checkbox"/> epilepsie <input type="checkbox"/> ataxie <input type="checkbox"/> myoclonieën
<input type="checkbox"/> slechthoortendheid <input type="checkbox"/> retinitis pigmentosa <input type="checkbox"/> doofheid <input type="checkbox"/> overig |
| Multi-systemisch | <input type="checkbox"/> cardiomyopathie <input type="checkbox"/> gastrointestinaal <input type="checkbox"/> endocrinologisch <input type="checkbox"/> diabetes mellitus
<input type="checkbox"/> hepatopathie <input type="checkbox"/> nefropathie <input type="checkbox"/> hematologisch <input type="checkbox"/> overig |
| Aanvullende gegevens | <input type="checkbox"/> metabool
<input type="checkbox"/> histochemie
<input type="checkbox"/> biochemie (activiteiten OXPHOS-complexen)
<input type="checkbox"/> EM
<input type="checkbox"/> MRI
<input type="checkbox"/> ECG
<input type="checkbox"/> EMG
<input type="checkbox"/> overig |

¹ Spoedanalyse (alleen na overleg).

* Alleen in combinatie met mitochondrieel pakket.

** Kwaliteit C = alleen NGS-analyse. Er wordt geen aanvullende analyse gedaan van eventuele gebieden met een lage coverage.

*** Voor exoombrede analyse is counseling door klinisch geneticus vereist.

Laboratorium Klinische Genetica

Neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen: NGS targeting panel/WES

NGS targeting panel*, kwaliteit A (uitslagtermijn 2 maanden)

- Pijnlijke neuropathieën (pakket 12 genen)**
(Dunnevezelneuropathie, erythermalgia, pijnlijke diabetische perifere neuropathie, trigemusneuralgie)
SCN3A, SCN7A, SCN8A, SCN9A, SCN10A, SCN11A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, GLA, TTR
- Pijnloze neuropathieën (pakket 2 genen)**
(Congenitale ongevoeligheid voor pijn)
SCN9A, SCN11A

WES (whole exome sequencing), kwaliteit C** (uitslagtermijn 120 dagen)

- WES neuropathieën** (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier#)
- WES erfelijke neurologische pijn-aandoeningen** (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier#)
- WES exoombrede analyse*****
- WES neuropathieën panelanalyse, gevolgd door een exoombrede analyse in één uitslag*****
- WES erfelijke neurologische pijn-aandoeningen panelanalyse, gevolgd door een exoombrede analyse in één uitslag*****

U kunt WES inclusief CNV-analyse aanvragen via het WES-aanvraagformulier, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Samenstelling WES-panels zie radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkeheidsonderzoek-exoomsequencing-wes/exoompanelsvoorgaandeversies

Neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen: individuele genen

(uitslagtermijn 2 maanden, tenzij anders vermeld)

Neuropathieën

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 1A (PMP22) <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 1E (PMP22) <input type="checkbox"/> Congenitale ongevoeligheid voor pijn
<input type="checkbox"/> SCN9A <input type="checkbox"/> SCN11A <input type="checkbox"/> Dejerine-Sottas (PMP22) <input type="checkbox"/> Dunnevezelneuropathie, erythermalgia, pijnlijke diabetische perifere neuropathie, trigemusneuralgie
<input type="checkbox"/> SCN3A <input type="checkbox"/> SCN1B
<input type="checkbox"/> SCN7A <input type="checkbox"/> SCN2B
<input type="checkbox"/> SCN8A <input type="checkbox"/> SCN3B
<input type="checkbox"/> SCN9A <input type="checkbox"/> SCN4B
<input type="checkbox"/> SCN10A <input type="checkbox"/> GLA
<input type="checkbox"/> SCN11A <input type="checkbox"/> TTR <input type="checkbox"/> Erfelijke drukneuropathie (HNPP, hereditary neuropathy with liability to pressure palsies) (PMP22) <input type="checkbox"/> Paroxysmale extreme pijn (PEPD) (SCN9A) <input type="checkbox"/> Roussy-Levy syndroom (PMP22) | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Huntington (HTT) (uitslagtermijn 1 maand) <input type="checkbox"/> Limb-Girdle, Emery Dreifuss
<input type="checkbox"/> Lamine A/C (LMNA)
<input type="checkbox"/> Desmine (DES)
<input type="checkbox"/> Caveoline (CAV3)
<input type="checkbox"/> Telethonine (TCAP)
<input type="checkbox"/> Lim domain binding (LDB3)
<input type="checkbox"/> Myozenine (MYOZ2)
<input type="checkbox"/> Phospholamban (PLN) <input type="checkbox"/> Rhabdomyolyse (LPIN1) <input type="checkbox"/> Spinale musculaire atrofie (SMN1) (uitslagtermijn 3 weken)
<input type="checkbox"/> SMA spoed (alleen in overleg) (uitslagtermijn 1 week) |
|---|--|

Kliniek en aanvullende gegevens

- Neuromusculair Autonome klachten, nl. afwijkend zweetpatroon maag-/darmklachten hypotensie overig _____
- Motorische klachten, nl. spieratrofie spierkrampen spierzwakte spasticiteit overig _____
- Sensorisch klachten, nl. dysesthesie hypesthesie paresthesie pijn overig _____
- Oog visusstoornis
- Oor gehoorverlies
- Skelet hamertenen holvoeten scoliose overig _____
- Aanvullende gegevens MRI, nl. _____
- EMG, nl. axonale polyneuropathie demyeliniserende polyneuropathie intermediaire polyneuropathie
- Overig, nl. _____

* Op basis van single molecule Molecular Inversion Probes (smMIPs), kwaliteit A met een minimum coverage van ≥ 40 x per nucleotide. Aan deze criteria voldoet 99% van de nucleotiden.
Kwaliteit A = alle genen worden volledig dekkend geanalyseerd. Gebieden met een lage coverage (< 10 reads) in de NGS-test worden indien nodig alsnog met behulp van Sanger-sequencing geanalyseerd.

** Kwaliteit C = alleen NGS-analyse. Er wordt geen aanvullende analyse gedaan van eventuele gebieden met een lage coverage.

*** Voor exoombrede analyse is counseling door klinisch geneticus vereist.

Laboratorium Klinische Genetica

Verstandelijke Beperking (VB) en/of Multipele Congenitale Aandoeningen (MCA)

Array (microarray CNV-analyse: microdeleties en -duplicaties)

WES VB/MCA inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Samenstelling WES-panels zie radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkeidsonderzoek-exoomsequencing-wes/exoompanelsvoorgaandeversies

Gericht onderzoek bij specifieke verdenking van

(uitslagtermijn 1 maand)

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Fragiele-X-syndroom (FraX) | <input type="checkbox"/> Rett-syndroom (MECP2) |
| <input type="checkbox"/> FraX geassocieerd met Prematuur Ovarieel Falen (POF) | <input type="checkbox"/> Floating Harbor-syndroom (SRCAP) |
| <input type="checkbox"/> FraX geassocieerd met Tremor Ataxie Syndroom (FXTAS) | |
| <input type="checkbox"/> Turner-syndroom (array) | |
| <input type="checkbox"/> Angelman-syndroom | <input type="checkbox"/> Kabuki-syndroom |
| <input type="checkbox"/> Methylatie/deletie analyse (MLPA) | <input type="checkbox"/> KMT2D |
| <input type="checkbox"/> UPD chromosoom 15 | <input type="checkbox"/> KDM6A |
| <input type="checkbox"/> UBE3A | |
| <input type="checkbox"/> Prader-Willi-syndroom | <input type="checkbox"/> VICI-syndroom (EPG5) |
| <input type="checkbox"/> Methylatie/deletie analyse (MLPA) | <input type="checkbox"/> Zygotiebepaling/markertypering |
| <input type="checkbox"/> UPD chromosoom 15 | |

Congenitale aanlegstoornissen craniofaciaal en skelet

(uitslagtermijn 2 maanden, tenzij anders vermeld)

WES craniofaciale aandoeningen en/of skeletdysplasieën kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Samenstelling WES-panels zie radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkeidsonderzoek-exoomsequencing-wes/exoompanelsvoorgaandeversies

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Chondroplasie (FGFR3) | <input type="checkbox"/> Ziekte van Paget (SQSTM1) |
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie | <input type="checkbox"/> Craniometafysaire dysplasie (ANKH) |
| <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie | <input type="checkbox"/> Diastrofe dysplasie (SLC26A2) |
| <input type="checkbox"/> Thanotophore dysplasie | <input type="checkbox"/> Metatropische dysplasie/spondylometafysaire dysplasie, Kozlowski type (TRPV4) |
| <input type="checkbox"/> Craniostyose-syndroom | <input type="checkbox"/> Spondylometafysaire dysplasie |
| <input type="checkbox"/> FGFR1 (alleen p.P252R) (uitslagtermijn 3 maanden) | <input type="checkbox"/> Campomele dysplasie (SOX9) |
| <input type="checkbox"/> FGFR2 | <input type="checkbox"/> Hypophosphatasia (ALPL) |
| <input type="checkbox"/> FGFR3 | <input type="checkbox"/> MOPD1 (TAL)-syndroom (RNU4ATAC) |
| <input type="checkbox"/> TWIST Sedaghatian type (GPX4) | |
| <input type="checkbox"/> Craniosynostosis 3 (TCF12) | |
| <input type="checkbox"/> Crouzon-syndroom (FGFR2 en FGFR3) | |
| <input type="checkbox"/> Apert-syndroom (FGFR2) | |
| <input type="checkbox"/> Saethre-Chotzen-syndroom (FGFR2 en TWIST) | |
| <input type="checkbox"/> Pfeiffer-syndroom (FGFR1 (p.P252R), FGFR2) | |
| <input type="checkbox"/> Jackson-Weiss-syndroom (FGFR2) | |
| <input type="checkbox"/> Muenke-syndroom (FGFR3) | |
| <input type="checkbox"/> Craniofrontonasaal-syndroom (EFNB1) | |
| <input type="checkbox"/> Holoprosencefalie pakket 1 | <input type="checkbox"/> Holoprosencefalie spectrum |
| <input type="checkbox"/> SHH | <input type="checkbox"/> GLI2 |
| <input type="checkbox"/> SIX3 | <input type="checkbox"/> PTCH1 |
| <input type="checkbox"/> ZIC2 | <input type="checkbox"/> DISP1 |
| <input type="checkbox"/> TGIF | |

* Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoemdiagnostiek) verzorgt de analyse, uitslag en declaratie van dit onderzoek.

Laboratorium Klinische Genetica

Oncogenetica[#]

(uitslagtermijn 1 maand, tenzij anders vermeld)

WES erfelijke kanker inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) verzorgt de analyse, uitslag en declaratie van dit onderzoek.

- Borst- en ovariumkanker, erfelijk**
 - BRCA1, BRCA2, ATM, CHEK2, PALB2
 - BRCA1, BRCA2, BRIP1, RAD51C, RAD51D
 - ATM
 - BRCA1
 - BRCA2
 - CHEK2
 - PALB2
 - TP53
 - BRIP1
 - RAD51C
 - RAD51D

- Basaalcel naevus-syndroom/Gorlin-Goltz (PTCH1) (uitslagtermijn 2 maanden)**
- Cutaan maligne melanoma (CDK4)**

- Melanoma-pancreaskanker-syndroom (CDKN2A)**

Metabole/enzymatische afwijkingen

(uitslagtermijn 1 maand, tenzij anders vermeld)

WES metabole aandoeningen inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

- Fabry (α gal, GLA)**

- Phenylketonurie (PKU)**

- Pyruvaat kinase deficiëncy (PKLR) (uitslagtermijn 2 maanden)**

- Galactosemie (GALT) (uitslagtermijn 2 maanden)**

Farmacogeneticadiagnostiek vraagt u aan met het gelijknamige formulier, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Enkel bij de indexpatiënt 3 x 6 ml **EDTA** bloed

Laboratorium Klinische Genetica

Genodermatosen

(uitslagtermijn 1 maand, tenzij anders vermeld)

WES dermatologisch panel (616 genen) inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Ichthyosis

- Ichthyosis vulgaris (FLG)
- X-linked ichthyosis (STS)
- Autosomaal recessief congenitaal ichthyosis panel 1 (TGM1, ABCA12, CYP4F22)
 - Lamellaire ichthyosis (TGM1)
 - Lamellaire/Harlequin ichthyosis (ABCA12)
 - CYP4F22
- Autosomaal recessief congenitaal ichthyosis panel 2 (ALOX12B, ALOXE3, NIPAL4, PNPLA1)
 - ALOX12B
 - ALOXE3
 - NIPAL4
 - PNPLA1
- Chanarin-Dorfman-syndroom (ABHD5)
- Ichthyosis-hypotrichosis-scleroserende-cholangitis (CLDN1)
- Ichthyosis prematurity-syndroom (SLC27A4)
- Vohwinkel-syndroom met ichthyosis (LOR)
- Epidermolytische ichthyosis
 - met palmoplantaire keratodermie (KRT1)
 - zonder palmoplantaire keratodermie (KRT10)
- Superficiële epidermolytische ichthyosis (KRT2)

Palmoplantaire keratoderma

- Type Vörner (KRT9) (uitslagtermijn 6 weken)
- Type Unna-Thost (KRT1)
- Mal de Meleda (SLURP1)
- Type striata/SAM (DSG1)
- Type punctata (AAGAB)
- Type Nagashima (SERPINB7)
- Pachyonychia congenitapanel (uitslagtermijn 6 weken) (KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17 hotspots)
 - KRT6A (exon 1,7)
 - KRT6B (exon 1,7)
 - KRT6C (exon 1,7)
 - KRT16 (exon 1,6)
 - KRT17 (exon 1,6)

Primair lymfoedeem

- Lymfoedeem-distichiasis (FOXC2)
- Nonne-Milroy lymfoedeem (FLT4 exon 17 t/m 26)
- Milroy-like lymfoedeem (VEGFC)
- Primair lymfoedeem (GJC2)
- Hennekam-syndroom (CCBE1)
- Acral peeling skin-syndroom (TGM5)
- Peeling skin-syndroom (CSTA)

Preferentieel DNA uit biopt van aangedaan weefsel insturen of het afgenomen biopt.

- Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)
- Anonychia congenita (RSPO4)
- Basan syndroom (SMARCAD1 exon 1)
- Birt Hogg Dubé (FLCN)
- Buschke-Ollendorff-syndroom (LEMD3)
- Conradi-Hünemann-Happle-syndroom/CDPX2 (EBP)
- CLOVE-syndroom/Macrodactylie# (PIK3CA exon 2, 10, 21)
- Proteus-syndroom# (AKT1 exon 4)
- Darier-White (ATP2A2)
- Hailey-Hailey (ATP2C1)

- Dowling-Degospanel (POFUT1, POGLUT1)
 - POFUT1
 - POGLUT1

Dystrofische epidermolysis bullosa

- Autosomaal dominant (COL7A1)
- Autosomaal recessief (COL7A1)
- Erythrokeratoderma variabilispanel (GJB3, GJB4)
 - GJB3
 - GJB4
- Alopecia universalis (HR)
- Hypotrichosis Marie Unna (U2HR)
- Monilethrixpanel (KRT81, KRT83, KRT86 hotspots)
 - KRT81 (exon 1,7)
 - KRT83 (exon 1,7)
 - KRT86 (exon 1,7)
- Capillaire malformaties-arteriovenous malformaties (RASA1)
- Multiple cutane en mucosale veneuze malformaties (TEK)
- Neurofibromatosis type 1/Legius (NF1, SPRED1)
- Oligodontiepanel (WNT10A, MSX1, PAX9, AXIN2)
 - Odonto onychodermal dysplasie (WNT10A)
 - Witkop-syndroom (MSX1)
 - Tand agenesis (PAX9)
 - Oligodontie en colonkanker (AXIN2)
- Papillon-Lefevre-syndroom (CTSC)
- Pityriasis rubra pilaris (CARD14 exon 2, 3, 4)
- Sneddon-syndroom (CECR1)
- Sturge-Weber-syndroom# (GNAQ exon 4)

Laboratorium Klinische Genetica

Alport, haemochromatose, laminopathieën

(uitslagtermijn 2 maanden, tenzij anders vermeld)

WES ijzerstofwisselingsstoornissen en nierziekten inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-formulier, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) verzorgt de analyse, uitslag en declaratie van dit onderzoek.

Alport-syndroom

- COL4A3, COL4A4, COL4A5
- COL4A3
- COL4A4
- COL4A5

Haemochromatose

- Type 1 (HFE incl. p.C282Y, p.H63D) *(uitslagtermijn 1 maand)*
- Type 2A (HJV)
- Type 2B (HAMP)
- Type 3 (TFR2)
- Type 4 (SLC40A1)
- Haemochromatosepanel
(HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1)
- Anders _____

Laminopathieën

- Lamine A/C (LMNA)
- Restrictieve dermopathie (ZMPSTE24)
- Kernkleuring LMNA (huidbiopt/fibroblasten) *(uitslagtermijn 4 maanden)*

Laboratorium Klinische Genetica

Afname-/bewaarcondities

- Spoedaanvragen 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 nodig.
- Bij kleine kinderen is minimaal 2 x 2 ml EDTA bloed nodig (nooit invriezen), anders in overleg.
- Minimale DNA-concentratie voor WES-onderzoek 3 µg. Geef op het aanvraagformulier de concentratie aan.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Indien u op pagina 4 t/m 10 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.

Afname-/bewaar-/verzendcondities urine

- Voor de isolatie van DNA uit urine is 50-100 ml (bij voorkeur 100 ml) ochtendurine nodig.
- De ochtendurine dient zo vers mogelijk te zijn en mag maximaal één dag oud zijn. Dus, bewaren én transport mogen samen maximaal één dag duren.
- Als de urine langer dan één dag bewaard wordt, dan deze afdraaien en het celpellet bij -20°C opslaan.
 - *Breng minimaal 50 ml urine over in een of twee steriele buizen.*
 - *Centrifugeer de buis/buizen gedurende 15 minuten bij 3000 g bij kamertemperatuur.*
 - *Pipetteer het supernatant af tot ongeveer 1 ml.*
 - *Resuspendeer de celpellet in de achtergebleven vloeistof en breng deze over in een 1,5 ml cupje.*
 - *Centrifugeer dit cupje gedurende 15 minuten bij 3000 g bij kamertemperatuur.*
 - *Verwijder het supernatant; resthoeveelheid 50 µl.*
 - *Bewaar de celpellet bij -20°C.*
 - *Verstuur de celpellet op droogijs.*
- Ochtendurine die dezelfde dag verstuurd wordt, bij 4°C bewaren en versturen bij kamertemperatuur. Dit kan per post als het niet langer dan 24 uur onderweg is.
- Als de ochtendurine *niet* dezelfde dag verstuurd wordt, dan het urine celpellet bij -20°C bewaren (indien noodzakelijk mag dit enkele dagen) en versturen op voldoende droogijs. Verzending per post kan, maar het urine celpellet moet nog bevroren zijn op het moment van aankomst bij het laboratorium. Zorg voor ruim voldoende droogijs bij warm weer.

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.
- Voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken gebruikt Klinische Genetica geanonimiseerd patiëntenmateriaal, o.a. voor controles en validatie. Mocht de patiënt bezwaar maken tegen het anoniem gebruik van lichaamsmateriaal, dan kan hij/zij dit kenbaar maken door op pagina 1 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 laboratoriumspecialist 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+.