

Aanvraagformulier Farmacogenetica

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

Laboratorium Klinische Genetica

 T: 043 3871345
 F: 043 3877901
 E: cmo.klin.genetica@mumc.nl
 W: klinischegenetica.mumc.nl

Centraal Diagnostisch Laboratorium

 T: 043 3876693
 E: o.bekers@mumc.nl
 W: labmaastricht.nl

GEGEVENS PATIËNT (VERPLICHT INVULLEN)

Voorletters en naam

Geboortedatum

BSN

Straat

Postcode en woonplaats

 Geslacht m / v

 Meerling ja

 STICKER
 PLAKKEN

GEGEVENS AANVRAGEND ARTS (VERPLICHT INVULLEN)

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"/> _ x 6 ml EDTA bloed	___ / ___ / ___	___ : ___	_____
<input type="checkbox"/> 1 x 4 ml EDTA bloed	___ / ___ / ___	___ : ___	_____
<input type="checkbox"/> DNA, geïsoleerd uit _____		Concentratie (ng/μl)	_____
<input type="checkbox"/> Ander materiaal _____			_____

Zie pagina 3 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 i.s.m. Centraal Diagnostisch Laboratorium

Reden aanvraag

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> screening (bijv. voor start medicatie) | <input type="checkbox"/> onvoldoende effect van behandeling |
| <input type="checkbox"/> bijwerkingen _____ | <input type="checkbox"/> lage/hoge bloedspiegel van medicatie |
| <input type="checkbox"/> anders, nl. _____ | |

Gegevens medicatie

Geneesmiddel _____ Dosering _____
_____ Co-medicatie _____

Combinatietesten: enzymactiviteit en genetische analyse

- Dihydropyrimidine dehydrogenase (DPYD) – insturen 4 x 6 ml EDTA bloed**
DPD-enzymmeting en genetische screening voor de varianten DPYD*2A, *13, c.2846A>T en 1129-5923C>G
Uitslagtermijn max. 7 werkdagen
- Glucose-6-fosfaat dehydrogenase (G6PD) – insturen 3 x 6 ml EDTA bloed**
G6PD-enzymmeting en genetische screening van het complete G6PD gen
Uitslagtermijn max. 14 dagen

Genetische analyse

Uitslagtermijn max. 10 werkdagen

- B2-Adrenerge receptor (ADRB2)² – insturen 1 x 6 ml EDTA bloed**
Analyse van de genetische variant rs1042713 (c.46G>A) in het ADRB2 gen
- Coumarine resistentie³ – insturen 1 x 4 ml EDTA bloed**
Analyse van functionele genetische varianten in het VKORC1 en CYP2C9 gen
- Cytochroom P450 pakket I³ – insturen 1 x 4 ml EDTA bloed**
Analyse van functionele varianten in CYP2D6, CYP2C9 en CYP2C19
- Cytochroom P450 pakket II³ – insturen 1 x 4 ml EDTA bloed**
Analyse van functionele varianten in CYP3A4 en CYP3A5
- Cytochroom P450 1A2 (CYP1A2)³ – insturen 1 x 4 ml EDTA bloed**
Analyse van functionele varianten in CYP1A2
- Mu opioid receptor (OPRM1)² – insturen 1 x 6 ml EDTA bloed**
Analyse van de genetische variant c.118A>G in het OPRM1 gen

Genetische analyse¹

- Polymerase gamma (POLG) – insturen 2 x 6 ml EDTA bloed**
Analyse van het complete POLG1 gen
Uitslagtermijn max. 2 maanden; bij spoed in overleg max. 7 dagen
- Thiopurine metabolisme (TPMT en ITPA) – insturen 2 x 6 ml EDTA bloed**
Analyse van functionele varianten in het TPMT en ITPA gen
Uitslagtermijn max. 7 werkdagen
- Overig** _____

Uitgevoerd door:

¹ Klinische Genetica MUMC+; ² Genoomdiagnostiek Radboudumc; ³ Centraal Diagnostisch Laboratorium MUMC+

Contactpersonen:

¹ Dr. J. Bierau / dr. B.J.C. van den Bosch, laboratoriumspecialisten klinische genetica (T: 043-387 13 45 / 387 12 87)

² Dr. M. Coenen, laboratoriumspecialist (T: 06-500 523 86)

³ Prof. dr. O. Bekers, klinisch chemicus (T: 043-387 46 94 / 387 47 81)

Laboratorium Klinische Genetica i.s.m. Centraal Diagnostisch Laboratorium

Afname-/bewaarcondities

- Spoedonderzoek aankondigen via cmo.klin.genetica@mumc.nl.
- Alle buizen moeten voorzien zijn van patiëntengegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltipe.
- Bij kleine kinderen is 2 x 2 ml bloed EDTA nodig.
- Bij afname buiten de normale laboratoriumwerktijden het materiaal bij kamertemperatuur bewaren en de volgende werkdag versturen.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.
- Bloed voor enzymactiviteit (bijv. DPD, G6PD) moet binnen 24 uur na afname bezorgd zijn bij het Laboratorium Klinische Genetica.

Verzending

Materiaal voor genetische analyse: maandag t/m vrijdag 08.30 - 17.00 uur.

Materiaal voor enzymactiviteit: maandag t/m donderdag 08.30 - 17.00 uur, vrijdag 08.30 - 12.00 uur.

Verzending per post kan vertraging veroorzaken in de uitslagtermijn.

- *Per post*
Maastricht UMC+
Laboratorium Klinische Genetica
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
- *Per koerier*
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 i.s.m. Centraal Diagnostisch Laboratorium

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 geanoniseerd 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 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 kantoor tijden 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 i.s.m. Centraal Diagnostisch Laboratorium

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+.