

## Laboratorium Klinische Genetica

# Aanvraagformulier Prenatale 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<sup>e</sup> 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

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.

| TYPE MATERIAAL                       | AFNAMEDATUM        | TIJDSTIP    | PARAAF |
|--------------------------------------|--------------------|-------------|--------|
| <input type="checkbox"/> Vruchtwater | ____ / ____ / ____ | ____ : ____ | _____  |
| <input type="checkbox"/> Vlokken*    | ____ / ____ / ____ | ____ : ____ | _____  |

Genoomdiagnostiek op bloed van gravida en partner ten behoeve van prenatale diagnostiek vraagt u aan via het formulier 'veiligstellen materiaal voor nader onderzoek'.

\* Het uitrapen en verzenden van de vlok gebeurt door het MUMC+. Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) verzorgt de analyse, uitslag en declaratie.

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

### Chorioniciteit

- Eenlingzwangerschap  Meerlingzwangerschap\* nl. \_\_\_\_\_

\* Geef zowel op het aanvraagformulier als op het materiaal aan om welke foetus het gaat.

### Gegevens zwangerschap

- Astraia-formulier toegevoegd. De gegevens op het Astraia-formulier zijn leidend.

### Alleen in te vullen door medewerker Monsterontvangst Klinische Genetica

Materiaal conform afname-/verzendprotocol ontvangen Ja  Nee

VRUCHTWATER \_\_\_\_\_ ml

VLOK \_\_\_\_\_ mg

Datum ontvangst \_\_\_\_\_

aspect \_\_\_\_\_

Kwaliteitsindicator \_\_\_\_\_

Paraaf \_\_\_\_\_

# Laboratorium Klinische Genetica

## Gegevens van de moeder

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

Plak hier de sticker van de moeder

## Gegevens van de vader

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

Plak hier de sticker van de vader

## Indicaties

### Echoscopische afwijkingen

- Specificeer (QF-PCR + CNV-analyse<sup>2</sup>)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### Invasieve diagnostiek na NIPT-bevinding

- |  |                             |                             |                             |   |
|--|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> Trisomie                              | <input type="checkbox"/> 21 | <input type="checkbox"/> 18 | <input type="checkbox"/> 13 | QF-PCR + karyotypering  |
| <input type="checkbox"/> Overige trisomie, géén UPD chromosoom | nl. _____                   |                             |                             | QF-PCR + CNV-analyse <sup>2</sup>   |
| <input type="checkbox"/> Overige trisomie, UPD chromosoom      | nl. _____                   |                             |                             | QF-PCR + CNV-analyse <sup>2</sup> + UPD-analyse   |
| <input type="checkbox"/> Deletie/duplicatie                    | nl. _____                   |                             |                             | QF-PCR + CNV-analyse <sup>2</sup>   |
| <input type="checkbox"/> Geen uitslag, reden _____             |                             |                             |                             | QF-PCR of QF-PCR + CNV-analyse <sup>2</sup><br>conform NIPT-keuze (tenzij anders vermeld) |

### Specifiek DNA-diagnostiek<sup>1</sup>

- Indicatie gen \_\_\_\_\_ QF-PCR + aanvraag via klinisch geneticus en een apart aanvraagformulier

### Chromosoomafwijkingen

- Moeder nl. \_\_\_\_\_
- Vader nl. \_\_\_\_\_
- Eerder kind nl. \_\_\_\_\_

### Overige

- Verhoogde kans op trisomie 21/18/13 in combinatietest QF-PCR
- Anders, nl. \_\_\_\_\_

#### Uitslagtermijnen:

QF-PCR - 5 werkdagen      Karyotypering - 3 weken      CNV-analyse<sup>2</sup> - 3 weken

- 1 Specifiek DNA-diagnostiek en Whole Exome Sequencing (WES) aanvragen via klinisch geneticus.
- 2 Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) zorgt voor de technische uitvoering van CNV-analyse. Het Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+ zorgt voor interpretatie, uitslag en declaratie.

## Laboratorium Klinische Genetica

### **Afname-/bewaarcondities**

- Alle buizen en opvangpotjes moeten voorzien zijn van patiëntengegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltype.
- Minimale hoeveelheid amnion (vruchtwater): 40 ml.
- Minimale hoeveelheid chorion villi (vlokken): 50 mg.
- Tijdstip afname verplicht vermelden op pagina 1 van het aanvraagformulier.

### **Verzending**

- *Intern*  
Aankondigen via sein 67872 om materiaal te laten ophalen
- *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<sup>e</sup> etage, route 14

### **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:

[klinishegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](http://klinishegenetica.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 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 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 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+.