

AANVRAAGFORMULIER Genoomdiagnostiek Nijmegen

► Postadres

Radboudumc
Genoomdiagnostiek, route 815
Hoofd laboratorium: Dr. H. IJntema
Antwoordnummer 540
6500 VC Nijmegen

Openingstijden laboratorium: 08:30 - 16:30

Tel: 024-3613799

@: gen@radboudumc.nl

🌐: www.radboudumc.nl/genoomdiagnostiek

► Patiëntgegevens (*=verplicht veld)

Voorletters*

Geboortedatum*

BSN*

Adres

Postcode

Referentie / MDN

Patiënt overleden?

Indien ja:

Declaratiegegevens

Achternaam*

Geslacht*

Etniciteit

Woonplaats

Overlijdensdatum

► Gegevens aanvragend arts (*=verplicht veld)

Naam arts*

Supervisor

E-mail arts

E-mail secretariaat

Specialisme*

Ziekenhuis/Instituut*

Afdeling*

Adres

Telefoon

Kopie uitslag

► Aangevraagde test(en)

► Materiaal

Materiaal reeds aanwezig?

Afnamedatum

Welk materiaal stuurt u nu in?

DNA geïsoleerd uit:

► Extra informatie over de aanvraag

Reden van de aanvraag

Betrokken gen en mutatie

Eerder materiaal van familielid ingestuurd?

Naam

Geb.datum

Betreft het een spoedaanvraag? (altijd in overleg)

Reden van spoed

Orderdatum:

Versie: 01-2025

Alleen in te vullen door het laboratorium

Datum ontvangst:

Ingescande pagina's:

Paraaf ontvangst:

monstersticker(s)

| Materiaal: | EDTA | HEP | DNA | Vlok | Vruchtw. | Overig: |
|------------|------|-----|-----|------|----------|---------|
| Aantal: | | | | | | |

► **Familieleden**

Relatie t.o.v. adviesvrager

Andere familiere informatie

Stuurt u materiaal van ouders mee?

Reden meesturen materiaal ouders

Naam vader

Naam moeder

Klinische gegevens ouders

Welk materiaal stuurt u in van ouders?

Geboortedatum vader

Geboortedatum moeder

► **Informed consent**

Hieronder moet aangegeven worden of de patiënt WEL of GEEN toestemming verleent voor het gebruik van zijn/haar materiaal en/of data voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag.

Het materiaal en/of de gegevens van de patiënt mogen **wel** worden gebruikt indien de huidige test geen oorzaak vindt voor de vraagstelling.

In dat geval kan later, zonder nieuwe aanvraag, een vervolgonderzoek worden uitgevoerd dat aansluit op dezelfde vraagstelling. Dit kan bijvoorbeeld het geval zijn wanneer een nieuwe variant of gen wordt ontdekt, of als er een nauwkeurigere test beschikbaar komt. De oorspronkelijke aanvrager ontvangt hierover bericht. Het laboratorium zal hiervoor geen nieuwe declaratie indienen. Houd er echter rekening mee dat er mogelijk kosten voor de patiënt kunnen zijn vanuit de behandelend arts, die ten laste van het eigen risico komen.

Het materiaal en/of de data mogen **niet** gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag.

Er is (nog) niet gesproken over nader gebruik van het materiaal.

► **Klinische informatie**

Geboortegewicht

Huidige lengte

Leeftijd diagnose

Klinisch relevante informatie

Huidig gewicht

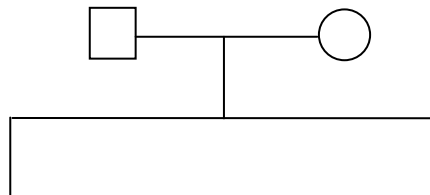
Schedelomtrek

Consanguïniteit

► **Verwachte overervingvorm**

► **Stamboom gegevens**

Nu te onderzoeken persoon met een pijl (→) aanduiden; de aangedane familieleden met ■/● aanduiden. Eerder ingestuurde familieleden aangeven met naam en geboortedatum.



► **Samenwerking MUMC+**

Het laboratorium Genoemdiagnostiek Nijmegen heeft een nauwe samenwerking met het laboratorium Klinische Genetica van het MUMC+ te Maastricht. Een beperkt deel van het testaanbod (gemarkeerd met een ¹) wordt in het Maastrichtse partnerlaboratorium uitgevoerd. In dat geval zullen de uitslag en declaratie ook door het laboratorium in Maastricht verzorgd worden. Gerichte analyses naar aanleiding van met WES/WGS gevonden varianten worden in principe uitgevoerd in het laboratorium waar de oorspronkelijke bevinding is gedaan.

► Patiënt- gegevens/sticker

Voorletters Geboortedatum
 Achternaam BSN

► Afname- en verzendcondities

- Monsterbuizen voorzien van etiket met naam, geslacht en geboortedatum. Indien monsters niet voorzien zijn van een deugdelijke identificatie kunnen ze geweigerd worden. **Overtollige buizen worden niet opgeslagen!**
- Bloed verzenden bij kamertemperatuur per post. **Bloed nooit invriezen!**
- **Geén epjes, cupjes of buizen met gel!**
- Geen materiaal inzenden wanneer patiënt een beenmerg- of stamceltransplantatie heeft ondergaan. Neem contact op met het lab.
- Bij annulering wordt het onderzoek volledig gedeclareerd.
- Voor nog uitgebreidere instructies over materiaal, afname- en verzendcondities verwijzen wij u naar de homepage van Genoomdiagnostiek, zie: <https://www.radboudumc.nl/genoomdiagnostiek>

| Zorgproduct | Uitslagtermijn (richtlijn) | Gewenst materiaal |
|--|---|--|
| Exoom analyse (WES/WGS) | Pakketanalyse: 2-3 maanden | Bij voorkeur: - 2 x 3-6ml EDTA bloed (bij neonaten 1x 1-2 ml) - 20 ml vruchtwater (alleen Rapid/TURBO) of >30 ml (TURBO + QF-PCR + kweek) Indien er geen bloed en/of vruchtwater beschikbaar is: - Gewenste hoeveelheid DNA: 5 ug - Het absolute minimum: 3 ug (minimale concentratie is 25 ng/ul, volume 30 ul). Bij prenataal materiaal is het minimum 450 ng (30 ul van 15 ng/ul). |
| | Pakketanalyse gevolgd door exoombrede analyse (in één uitslag)*: 2-3 maanden | |
| | Rapid exome [§] : 15 werkdagen | |
| Heranalyse (van WES/WGS data) | 2 maanden | N.v.t. |
| Array analyse (genoomwijd) ** | 5 weken | 2 x 3-6ml EDTA bloed (bij neonaten 1x 1-2 ml) |
| Genpanels | 3-8 weken*** | 2 x 3-6ml EDTA bloed (bij neonaten 1x 1-2 ml) |
| Genspecifiek onderzoek | 4-8 weken*** | 2 x 3-6ml EDTA bloed (bij neonaten 1x 1-2 ml) |
| Dragerschapsonderzoek (bekende variant/ chromosoomafwijking) | 4 weken | Genspecifiek of array onderzoek: 2 x 3-6ml EDTA bloed (bij neonaten 1x 1-2 ml) Chromosomenonderzoek (karyotypering): 2 x 5ml Heparine bloed in natrium- of lithium heparinebuis (bij neonaten 1x 1-2ml) |
| Farmacogenetica | 1-8 weken*** | 2 x 3-6ml EDTA bloed |
| Chromosomenonderzoek** | 2-5 weken | Karyotypering: 2 x 5ml Heparine bloed in natrium- of lithium-heparinebuis (bij neonaten 1x 1-2 ml) QF-PCR: neonaten: 1-2ml EDTA bloed of 1-2 ml heparinebloed in natrium- of lithium- heparinebuis |
| FISH** | 2-5 weken | 2 x 5ml Heparine bloed in natrium- of lithium- heparinebuis (bij neonaten 1 x 1-2 ml) |
| Spoed diagnostiek | Alleen in overleg met gen@radboudumc.nl of | |
| | Tel: 024-3613799 Uitslag z.s.m., is techniek afhankelijk. | Zie materiaal bij desbetreffend zorgproduct |
| Prenataal DNA onderzoek | 2-3 weken | |
| mtDNA onderzoek | 4-12 weken | Gekoelde (NIET BEVROREN) ochtend urine, bij voorkeur 50-100 ml |
| RNA splicing onderzoek | 6 maanden | In overleg |

* Voor exoombrede analyse is counseling door een klinisch geneticus vereist. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

Zie: <https://vkgl.nl/nl/leidraad-melden-nevenbevindingen.pdf>

Zie: <https://artsengenetica.nl/info/verschillende-genetische-testen-uitgebreid>

§ Deze test is ontworpen voor prenatale echo afwijkingen, pasgeborenen of vroege jeugd met (ernstige & levensbedreigende) aandoeningen of aandoeningen die genspecifieke behandelingsopties nodig hebben.

** Aanvragen voor hemato-oncologische aandoeningen gaan via het laboratorium Tumorgenetica

*** Via ons aanvraagstelsel vindt u per test de exacte uitslagtermijn