

AANVRAAGFORMULIER Genoomdiagnostiek Nijmegen

▶ Postadres

Radboudumc
 Genoomdiagnostiek, route 815
 Hoofd laboratorium: Dr. H. IJntema
 Postbus 9101
 6500 HB Nijmegen
 Openingstijden laboratorium: 08:30 - 16:30
 Tel: 024-3613799 | Fax: 024-3616658
 @: 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: 09-2024

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?

Welk materiaal stuurt u in van ouders?

Reden meesturen materiaal ouders

Naam vader

Geboortedatum vader

Naam moeder

Geboortedatum moeder

Klinische gegevens ouders

► **Informed consent**

Toestemming vervolgonderzoek in de lijn van de diagnostische vraag

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 de lijn met de diagnostische vraag.

Het materiaal en/of de data mag *WEL* gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag. De patiënt is geïnformeerd dat indien er een diagnose gevonden wordt, u (de behandelend arts) hen daarover informeert en dat de eventuele kosten die hieruit voortkomen (van de behandelende artsen) worden gedeclareerd bij de zorgverzekeraar en ten koste kunnen gaan van het eigen risico. Van het laboratorium volgt geen nieuwe declaratie.

Het materiaal en/of de data mag *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

Huidig gewicht

Huidige lengte

Schedelomtrek

Leeftijd diagnose

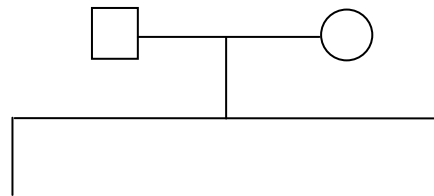
Consanguïniteit

Klinisch relevante informatie

► **Verwachte overervingsvorm**

► **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

* 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://vkgi.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