

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

E: cmo.klin.genetica@mumc.nl

W: klinischegenetica.mumc.nl

GEGEVENS PATIËNT (VERPLICHT INVULLEN)

Voorletters en naam _____
 Geboortedatum _____ Geslacht m / v
 BSN _____ Meerling ja
 Straat _____
 Postcode en plaats _____

GEGEVENS AANVRAGEND ARTS

Aanvragend arts _____
 Telefoon/sein _____
 Afdeling _____
 E-mailadres _____
 Ziekenhuis _____
 CC-uitslag _____

Extern ref.no. _____

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/mogen **wel** gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag. De patiënt is geïnformeerd dat, indien er een diagnose wordt gevonden, u (de behandelend arts), hem/haar daarover informeert en dat de eventuele kosten die hieruit voortkomen worden gedeclareerd bij de zorgverzekeraar en ten koste kunnen gaan van het eigen risico. Het materiaal en/of de data mag/mogen **niet** gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag. Er is (nog) niet gesproken over nader gebruik van het materiaal.

► **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
2 x 6 ml EDTA bloed (standaard)	_____	_____	_____
DNA, geïsoleerd uit _____	_____	Concentratie (ng/µl)	_____
Biops/weefsel _____	_____	_____	_____
Urine _____	_____	_____	_____
Ander materiaal _____	_____	_____	_____
Chorion villi _____	_____	_____	_____
Vruchtwater _____	_____	_____	_____
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	
EDTA	# _____	# _____	# _____	DNA
HEPARINE	# _____	# _____	# _____	NAVELSTRENG
SERUM	# _____	# _____	# _____	FIBROBLASTEN
URINE	# _____ fracties	# _____ UP	# _____ UV	SPIER
LIQUOR	# _____ fracties			STRECK (NIPT)
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

Screenen op mutatie die in familie reeds bekend is
 persoon is vrij van klachten
 persoon is aangedaan

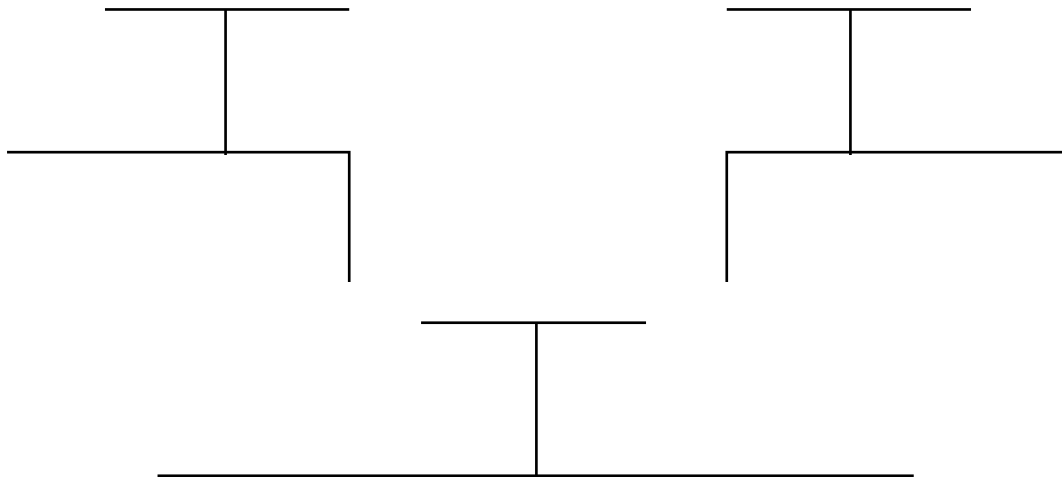
Indexpatiënt

Gen, mutatie _____
 DNA-no. _____
 Familie-/onderzoeksno. _____

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

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	
→ Cardiovasculaire genetica	4
<ul style="list-style-type: none"> - Whole exome of genome sequencing (WES/WGS) * - Core panels (ACM/ARVC, DCM, HCM, LQT, Brugada en Ritme) - Hartpanel/congenitale hartziektepanel - Thoracale Aorta Aneurysma en/of Dissectie panel - DNA geïsoleerd uit paraffine - Core panels (ACM/ARVC, DCM, HCM en Ritme) en HARTpanel - Individuele genen (of kleine panels) 	
→ Mitochondriële, neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen	5
<ul style="list-style-type: none"> - Mitochondriële aandoeningen – mtDNA - Whole exome sequencing (WES) mitochondrieel/bewegings-/spierpanel* - Mitochondriële aandoeningen: nucleaire genen - Whole exome sequencing (WES)* <ul style="list-style-type: none"> - Dunnevezelneuropathie core panel - Polyneuropathieën/neurologische pijn-aandoeningenpanel/ exoombrede analyse - Individuele genen (neuropathieën, neurodegeneratieve aandoeningen, myopathieën) 	
→ Verstandelijke Beperking (VB) en/of Multipele Congenitale Aandoeningen (MCA)	7
<ul style="list-style-type: none"> - Whole exome sequencing: Gerichte analyse van geselecteerde genpakketten (inclusief CNV analyse) is uitsluitend aan te vragen via het WES aanvraagformulier, zie: klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren WES - Whole exome sequencing (uitsluitend CNV analyse, voorheen array): <ul style="list-style-type: none"> - CNV analyse (exoombreed) - Gericht onderzoek bij specifieke verdenking van <ul style="list-style-type: none"> - Fragile-X, Angelman-, Prader-Willi-, Rett-, Kabuki- syndroom <p><i>Voor chromosomaal en moleculair cytogenetisch onderzoek, zie: klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren</i></p> 	
→ Congenitale aanlegstoornissen craniofaciaal en skelet	7
<ul style="list-style-type: none"> - Chondroplasie - Craniosynostose syndroom - Holoprosencefalie - Craniometafysaire, diastrofe, metatropische, spondylometafysaire, campomele dysplasie - Hypophos phatasia - TAL-, Floating Harbor- en VICI-syndroom 	
→ Oncogenetica	8
<ul style="list-style-type: none"> - Borst- en ovariumkanker, erfelijk - Basaalcel naevus syndroom/Gorlin-Goltz - Melanoma 	
→ Metabole/enzymatische afwijkingen	8
<ul style="list-style-type: none"> - Fabry (α-gal) - Phenylketonurie - Pyruvaat kinase deficiency (PKLR) - Galactosemie (GALT) - Glucose-6-fosfaat dehydrogenase (G6PD) 	
→ Genodermatose	9
<ul style="list-style-type: none"> - Ichthyosis - Palmoplantaire keratoderma - Primair lymfoedeem - Overgroeisyndromen - Dystrofische epidermolysis bullosa - Haaraandoeningen - Neurofibromatose - Oligodontie - Whole exome sequencing (WES) dermatologisch genpanel* 	
→ Alport	10
→ Haemochromatose	10
→ Laminopathieën	10

* 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 <https://order.radboudumc.nl/genetics/rapid-exome-sequencing>
 Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) zorgt voor de technische uitvoering van WES, array en mtDNA NGS. Het Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+ zorgt voor interpretatie, uitslag en declaratie.

Cardiovasculaire genetica

Whole exome sequencing (WES)

DNA geïsoleerd uit bloed

*(uitslagtermijn 2 maanden)***ACM/ARVC core panel (9 genen)**

DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2, PLN, TMEM43

DCM core panel (21 genen)

ACTC1, ACTN2, BAG3, DES, DMD, DSP, FLNC, HCN4, JPH2, LMNA, MYH7, NEXN, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

HCM core panel (29 genen)

ACTC1, ACTN2, ALPK3, CACNA1C, CSRP3, DES, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, JPH2, KLHL24, LAMP2, MT-TI (enkel m.4300A>G), MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR

Hartpanel*(alleen na core panel, of anders na overleg)***Congenitale hartziekten (CHD) panel****Thoracale Aorta Aneurysma en/of Dissectie panel****LQT core panel (12 genen)**

CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TECRL, TRDN

Brugada syndroom core panel (1 gen)

SCN5A

Ritme core panel (28 genen)

CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, DES, DPP6 (enkel NM_001936.5:c.-340C>T), DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GNB2, HCN4, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, SCN5A, TECRL, TMEM43, TNNT2, TRDN

DNA geïsoleerd uit paraffine

*(uitslagtermijn 3 maanden)***ACM/ARVC core panel****DCM core panel****HCM core panel****Ritme core panel****Hartpanel**

Individuele genen (of kleine panels)

(alle uitslagtermijnen 2 maanden, tenzij anders vermeld)

Syndromale hartziekten

Alagille syndroom (JAG1 MLPA)**Amyloidosis (TTR)****Andersen syndroom (KCNJ2)****Barth syndroom (TAZ)****Brugada syndroom (BrS) (SCN5A)****Carvajal syndroom (DSP)****Fabry α -Galactosidase (GLA) (uitslagtermijn 3 weken)****Holt-Oram syndroom (TBX5 MLPA)****Jervell and Lange-Nielsen syndroom JLNS1 (KCNQ1), JLNS2 (KCNE1)****Laminopathie (LMNA)****Restrictieve dermatopathie (ZMPSTE24)****Sick Sinus syndroom (SSS) (SCN5A, HCN4)****Wolff-Parkinson-White syndroom (PRKAG2)**

* Op basis van single molecule Molecular Inversion Probes (smMIPs), met een minimum coverage van $\geq 40x$ per nucleotide. Aan deze criteria voldoet 99% van de nucleotiden.

Laboratorium Klinische Genetica

Mitochondriële, neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen

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

Verdenking mitochondriële aandoening (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier #)

Complete mtDNA-analyse m.b.v. NGS op bloed

Complete mtDNA-analyse m.b.v. NGS op urine (zie pag. 11 voor afname-/bewaar-/verzendcondities) of spier

(Leber) Opticus Atrofie

Complete mtDNA-analyse m.b.v. NGS

m.3460G>A, m.11778G>A en m.14484T>C (spoedanalyse) (uitslagtermijn 1 week)

Exoom analyse (uitslagtermijn 2 maanden)

Mitochondriële aandoeningen (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier#)

Bewegingsstoornissen*

Spieraandoeningen*

Exoombrede analyse/*****

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

Nucleaire genen (specifieke indicatie) (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier #)

POLG-syndroom	POLG
POLG-syndroom (spoedanalyse)	POLG (uitslagtermijn 1 week)
Cerebellaire ataxie en atrofie	COQ8A (ADCK3)
Leigh syndroom (en complex IV deficiëntie)	SURF1
Leigh syndroom (thiamine metabolisme dysfunctie)	SLC19A3
Sengers syndroom	AGK
Complex I deficiëntie (en cardiomyopathie)	ACAD9
Leber's opticusatrofie	OPA1
Leber's opticusatrofie	OPA3
Autosomaal recessieve Leber's opticus neuropathie	DNAJC30
Specifieke indicatie _____	_____

Kliniek en aanvullende gegevens

Syndroom	CPEO	Kearns-Sayre	Leigh	MELAS	MERRF	NARP	Pearson	ptosis	
Musculair	ophthalmoplegie	myopathie	exercise intolerance	spierzwakte	rhabdomyolyse	overig _____			
Neurologisch	encefalopathie	retardatie	stroke-like episodes	epilepsie	ataxie	myoclonieën			
	slechtziendheid	retinitis pigmentosa	doofheid	overig _____					
Multi-systemisch	cardiomyopathie	gastrointestinaal	endocrinologisch	diabetes mellitus					
	hepatopathie	nefropathie	hematologisch	overig _____					
Aanvullende gegevens	metabool								
	histochemie								
	biochemie (activiteiten OXPHOS-complexen)								
	EM								
	MRI								
	ECG								
	EMG								
	overig _____								

* Alleen in combinatie met mitochondrieel pakket.

** Voor exoombrede analyse is counseling door 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://artsengenetica.nl/info/verschillende-genetische-testen-uitgebreid>

Zie: https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen_en_protocollen/20200702_Consensus-based_leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

Laboratorium Klinische Genetica

Neuromusculaire en neurodegeneratieve aandoeningen

Whole exome sequencing (WES) **

(uitslagtermijn 2 maanden)

Dunnevezelneuropathie core panel (pakket 12 genen) (DVN, PE, PEPD, PDNP, TN)

GLA, SCN3A, SCN7A, SCN8A, SCN9A, SCN10A, SCN11A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, TTR

Polyneuropathieën panel (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier #)

Polyneuropathieën, gevolgd door een exoombrede analyse in één uitslag */** (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier #)

Neurologische pijnandoeningen panel (alleen na core panel of anders na overleg; svp kliniek aangeven onderaan dit formulier #)

Neurologische pijnandoeningen, gevolgd door een exoombrede analyse in één uitslag */** (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier #)

Exoombrede analyse */** (svp kliniek aangeven onderaan dit formulier #)

Kliniek en aanvullende gegevens

Neuromusculair	Autonome klachten, nl.	afwijkend zweetpatroon	maag-/darmklachten	hypotensie	overig	_____
	Motorische klachten, nl.	spieratrofie	spierkrampen	spierzwakte	spasticiteit	overig _____
	Sensorische 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.	_____				

* Voor exoombrede analyse is counseling door 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://artsengenetica.nl/info/verschillende-genetische-testen-uitgebreid>

Zie: https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen_en_protocollen/20200702_Consensus-based_leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

Individuele genen

(uitslagtermijn 2 maanden, tenzij anders vermeld)

Neuropathieën

Congenitale ongevoeligheid voor pijn (CIP)

SCN9A SCN11A

Dunnevezelneuropathie (DVN), primaire erythermalgia (PE), paroxysmale extreme pijn (PEPD)

GLA SCN11A

SCN3A SCN1B

SCN7A SCN2B

SCN8A SCN3B

SCN9A SCN4B

SCN10A TTR

Neurodegeneratieve aandoeningen

Huntington (HTT) (uitslagtermijn 1 maand)

Myopathieën

Spinale musculaire atrofie (SMN1) (uitslagtermijn 3 weken)

SMA (spoedanalyse) (uitslagtermijn 1 week)

Laboratorium Klinische Genetica

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

Whole exoom sequencing

Gerichte analyse van geselecteerde genpakketten (inclusief CNV analyse) is uitsluitend aan te vragen via het WES aanvraagformulier, zie: klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren WES

Whole exome sequencing (uitsluitend CNV analyse, voorheen array)

CNV analyse (exoombreed, uitslagtermijn 6 weken)

N.B. de gegenereerde WES data zijn geschikt voor evt. vervolgonderzoek naar selectieve genpakketten, zie klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren WES (optie heranalyse).

Gericht onderzoek bij specifieke verdenking van:

(uitslagtermijn 1 maand, tenzij anders vermeld)

Angelman-syndroom

Methylatie/deletie analyse (MLPA)
UPD chromosoom 15
UBE3A

Fragiele-X-syndroom (FraX)

FraX geassocieerd met **Prematuur Ovarieel Falen** (POF)
FraX geassocieerd met **Tremor Ataxie Syndroom** (FXTAS)

Kabuki-syndroom

KMT2D
KDM6A

Prader-Willi-syndroom

Methylatie/deletie analyse (MLPA)
UPD chromosoom 15

Rett-syndroom (MECP2)

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

Chondroplasie

Achondroplasie
Hypochondroplasie
Thanotophore dysplasie

Craniosynostose-syndroom

FGFR1 (alleen p.P252R) (uitslagtermijn 3 maanden)
FGFR2
FGFR3
TWIST Sedaghatian type (GPX4)
Craniosynostosis 3 (TCF12)
Crouzon-syndroom (FGFR2 en FGFR3)
Apert-syndroom (FGFR2)
Saethre-Chotzen-syndroom (FGFR2 en TWIST)
Pfeiffer-syndroom (FGFR1 (p.P252R), FGFR2)
Jackson-Weiss-syndroom (FGFR2)
Muenke-syndroom (FGFR3)
Craniofrontonasaal-syndroom (EFNB1)

Holoprosencefalie pakket 1

SHH SIX3
ZIC2 TGIF

Ziekte van Paget (SQSTM1)

Cranio metafysaire dysplasie (ANKH)

Diastrofe dysplasie (SLC26A2)

Metatropische dysplasie/spondylometafysaire dysplasie, Kozlowski type (TRPV4)

Spondylometafysaire dysplasie

Campomele dysplasie (SOX9)

Hypofosphatasia (ALPL)

MOPD1 (TAL)-syndroom (RNU4ATAC)

Holoprosencefalie spectrum

GLI2 PTCH1
DISP1

* Op basis van WES-NGS.

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

Borst- en ovariumkanker, erfelijk *(uitslagtermijn 3 weken)*

BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, PTEN*

Basaalcel naevus-syndroom/Gorlin-Goltz (PTCH1)

Melanoma

CDKN2A, CDK4, MITF (E318K)

CDKN2A, CDK4, MITF (E318K), BAP1, POT1, TERT

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) *(uitslagtermijn 1 week)*

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

Galactosemie (GALT) *(uitslagtermijn 1 week)*

Glucose-6-fosfaat dehydrogenase (G6PD) *(uitslagtermijn 2 weken)*

G6PD-enzymmeting en genetische screening van het complete G6PD gen (3 x 6 ml EDTA bloed)

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

* Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc in Nijmegen (afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek) zorgt voor de technische uitvoering van deze diagnostiek. Het Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+ zorgt voor interpretatie, uitslag en declaratie.

Laboratorium Klinische Genetica

Genodermatosen

(uitslagtermijn 1 maand, tenzij anders vermeld)

WES dermatologisch panel (641 genen) inclusief CNV-analyse kunt u uitsluitend aanvragen met het WES-aanvraagformulier, zie klinishegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren

Ichthyosis

Ichthyosis vulgaris* (FLG)

X-linked ichthyosis* (STS)

Autosomaal recessief congenitaal ichthyosis**

(ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, CASP14, CERS3, CLDN1, CYP4F22, FLG, LIPN, LOR, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SLC27A4, ST14, SULT2B1, TGM1)

(Superficiële) epidermolytische ichthyosis**

(KRT1, KRT10, KRT2)

Palmoplantaire keratoderma

Diffuus, focaal, punctata**

(AAGAB, AQP5, DSG1, DSP, FLG, GJA1, GJB2, GJB6, JUP, KANK2, KLF4, KRT1, KRT9, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17, MBTPS2, PERP, POMP, SERPINB7, SERPINA12, SLURP1, TRPV3, VPS33B)

Pachyonychia congenita**

(KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17)

Primair lymfoedeem**

(ADAMTS3, ANGPT2, CCBE1, CELSR1, GJC2, FLT4, FOXC2, KIF11, PIEZO1, PTPN14, SOX18, VEGFC)

(Acral) peeling skin syndrome**

(CAST, CSTA, CDSN, FLG2, SERPINB8, TGM5)

Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)

Anonychia congenita (RSPO4)

Basan syndroom/Huriez (SMARCAD1 exon 1)

Basaalcel naevus (Gorlin) syndroom*

Kiembaan DNA onderzoek (PTCH1, SUFU)

Postzygotisch mozaïcisme op >2 basaalcelcarcinomen

(PTCH1, SUFU, SMO)

Birt Hogg Dubé (FLCN)

Buschke-Ollendorff-syndroom (LEMD3)

Conradi-Hünemann-Happle-syndroom/CDPX2 (EBP)

Darier-White (ATP2A2)

Hailey-Hailey (ATP2C1)

Dowling-Degospanel (POFUT1, POGLUT1)

Dystrofische epidermolysis bullosa (COL7A1)**

Erythrokeratoderma variabilispanel (GJB3, GJB4)

Focale dermale hypoplasie (PORCN)

Hypotrichosis

Alopecia panel**

(APCDD1, CDSN, CST6, DSC3, EPS8L3, HR, KRT71, KRT74, LIPH, LPAR6, LSS, SNRPE)

Hypotrichosis Marie Unna (U2HR)

Monilethrix panel**

(DSG4, KRT81, KRT83, KRT86)

Uncombable hair (PADI3, TGM3, TCHH)**

Epidermale naevus panel#/ Overgroei syndroom#/

Sturge-Weber syndroom#

(Hotspots* ACTB, AKT1, AKT2, AKT3, BRAF, CCND2, EBP, EGFR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GJA1, GJB2, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, KRAS, KRT1, KRT10, KRT2, MTOR, NEK9, NRAS, PIK3CA, PIK3R2, RHOA)

Capillaire malformaties-arteriovenous malformaties (RASA1)

Multiple cutane en mucosale veneuze malformaties (TEK)

Neurofibromatosis type 1/Legius* (NF1, SPRED1)

RNA onderzoek NF1***

Oligodontie panel (AXIN2, MSX1, PAX9, WNT10A)**

Porokeratose panel* (FDPS, MVD, MVK, PMVK)

Papillon-Lefèvre-syndroom (CTSC)

Pityriasis rubra pilaris (CARD14 exon 2, 3, 4)

Sneddon-syndroom (ADA2)

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

* Op basis van single molecule Molecular Inversion Probes (smMIPs), met een minimum coverage van $\geq 40x$ per nucleotide. Aan deze criteria voldoet 99% van de nucleotiden.

** Op basis van WES.

*** Alleen na eerder DNA onderzoek; 2x6 ml EDTA bloed binnen 24u na afname insturen aan het begin van de week.

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

Alport-syndroom*

COL4A3, COL4A4, COL4A5 *(uitslagtermijn 1 maand)*

Familiaire variant screening (volledig genpanel)

Familiaire variant screening (alleen specifieke variant)

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 excl. HFE

(HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1)

Anders _____

Laminopathieën

Lamine A/C (LMNA)

Restrictieve dermopathie (ZMPSTE24)

Kernkleuring LMNA (huidbiopt/fibroblasten) graag vooraf aankondigen *(uitslagtermijn 4 maanden)*

* Volledige genpanel analyse aanbevolen bij familiale variant screening omdat in zeldzame gevallen andere (waarschijnlijk) pathogene varianten gevonden worden, veelal afkomstig van de andere familiale (asymptomatische) tak. De patiënt dient bij voorkeur vóóraf hierover te worden geïnformeerd dat deze varianten worden gerapporteerd

Laboratorium Klinische Genetica

Afname-/bewaarcondities

- Spoedaanvragen aankondigen via cmo.klin.genetica@mumc.nl.
- Alle buizen moeten voorzien zijn van patiëntengegevens (naam/geboortedatum) en materiaaltype.
- 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.
- Vruchtwater minimaal 10 ml. Bewaren en versturen bij kamertemperatuur.
- Minimale hoeveelheid DNA voor WES-onderzoek is 5 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-/verzendingcondities urine

- Voor de isolatie van DNA uit urine is 50-100 ml (bij voorkeur 100 ml) ochtendurine nodig.
- De urine niet invriezen maar gekoeld (bij 4 °C) verzenden, bij voorkeur per koerier (let op: alleen van maandag t/m donderdag 08.30 - 17.00 uur).
- 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 aftot 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.*
- 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) (urine: maandag t/m donderdag, 08.30 - 17.00 uur)*
Maastricht UMC+, Laboratorium Klinische Genetica, Monsterontvangst
P. Debyelaan 25, 6229 HX Maastricht
Noordgebouw, 2e etage, route 14
- *Intern*
Buizenpost 15

Vragen?

Bel 043 3871345 (keuze 1) als u vragen heeft over afname-, bewaar- en verzendingcondities.

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.
- Het materiaal en/of de data mag/mogen gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag. De patiënt is geïnformeerd dat, indien er een diagnose wordt gevonden, u (de behandelend arts), hem/haar daarover informeert en dat de eventuele kosten die hieruit voortkomen worden gedeclareerd bij de zorgverzekeraar en ten koste kunnen gaan van het eigen risico. Mocht patiënt hiertegen bezwaar maken dan kan hij/zij dit kenbaar maken door op pagina 1 van dit formulier 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

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+.