

Locatie VUmc

Afdeling Humane Genetica
Laboratorium Genoomdiagnostiek

Postadres

Secretariaat Laboratorium Genoomdiagnostiek Afdeling
Humane Genetica
Polikliniek, ruimtenummer PK 0X 011 Antwoordnummer
7700
1000 SN AMSTERDAM

Afleveradres voor koeriers:

Polikliniek, ruimtenummer PK 0X 010
De Boelelaan 1118
1081 HZ AMSTERDAM

Secretariaat

Telefoon: 020-4440747
Fax: 020-4440744

E-mail: genoomdiagnostiek-vumc@amsterdamumc.nl
website: www.vumc.nl/genoomdiagnostiek

Aanvraag DNA- en eiwitdiagnostiek

Naam
Geboortedatum
Geslacht <input type="checkbox"/> man <input type="checkbox"/> vrouw
BSN nummer
Adres, Postcode en Woonplaats
Verzekering
Polisnummer
<i>Indien afwijkend, declareren op:</i>
Naam
Geboortedatum
Geslacht <input type="checkbox"/> man <input type="checkbox"/> vrouw
BSN nummer
Adres, Postcode en Woonplaats
Betreft <input type="checkbox"/> foetus <input type="checkbox"/> navelstrengbloed

Per persoon een aanvraagformulier volledig invullen

Gegevens aanvragend arts

naam aanvragend arts:

uw referentie:

AGB-code aanvrager of supervisor:

zh/installing:

telefoonnummer/sein:

afdeling:

fax nummer:

adres:

e-mail:

plaats:

c.c. uitslag:

Materiaal

Monsters die niet zijn voorzien van een deugdelijke identificatie worden geweigerd.

EDTA bloed 1 buis (6-10 ml) (kleine kinderen 1 x 3 ml) voorzien van **naam + geb. datum** verzenden per post bij **kamertemperatuur** (onder niet-gecontroleerde omstandigheden).

Voor functionele analyse van trilharen is een respiratoir epitheelbiopt nodig (zie pag. 5). Voor sommige diagnostische vervolganalyses is een huidbiopt of een fibroblastenkweek noodzakelijk (zie pag. 5). Materiaal overgebleven na onderzoek wordt opgeslagen.

Datum afname:.....

Indicatie: aangeven op pagina 2-4

Relevante klinische gegevens:

Vraagstelling

bevestigen/uitsluiten klinische diagnose

prenataal onderzoek (**vooraf aanmelden**); **zwangerschapsduur**:.....wk/dgn

screening op bekende mutatie(s) in de familie, nl.:

dragerschap

lymfoblastencellijn (**vooraf aanmelden**)

opslag, nl. voor:

Is de patiënt zelf klinisch aangedaan? ja nee

Is er al eens eerder materiaal van deze patiënt of van een familielid ingestuurd?

Nee

Ja, nl. naam:

geb. datum:

ref. nr.

Stamboom (eventueel aparte stamboom meesturen):

Nader gebruik restmateriaal

Betrokkene geeft **geen** toestemming voor nader gebruik restmateriaal (zie paragraaf 6 van de Toelichting).

In te vullen door het laboratorium; hieronder niet schrijven en geen stickers plakken

familienummer:

ontvangen materiaal:

ingeschreven door:

bloed DNA overig

datum ontvangst:

controle door:

Locatie VUmc

Indicaties

Bindweefselaandoeningen, zie pag. 3

Neurogenetica, zie pag. 4

Oncogenetica

- BAP1 tumorsyndroom (BAP1) (HCS panel incl. CNV-analyse)
- Basaal Cel Nevus (Gorlin) syndroom (PTCH1) (incl. MLPA)
- Birt-Hogg-Dubé syndroom (FLCN) (incl. MLPA)
- Blackfan-Diamond anemie (ADA2, GATA1, RPL5, RPL11, RPL15, RPL17, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPS7, RPS8, RPS10, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29 en TSR2; wordt als pakket aangeboden)
- Borst- en ovariumkanker (HCS-panel, incl. CNV-analyse)
 - HCS-panel borst- en ovariumkanker (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, CTNNA1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11)
 - Optionele aanvullende analyses (incl. CNV-analyse):
 - MMR-genen (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)
 - TP53
- Darmkanker, Lynch syndroom
 - MLH1 (incl. MLPA)
 - MSH2 (incl. MLPA)
 - MSH6 (incl. MLPA)
 - PMS2 (incl. MLPA)
- Darmkanker, MUTYH geassocieerde polyposis (incl. MLPA)
- Fanconi anemie (alleen na overleg, ook materiaal ouders insturen)
Voor het aanvragen van een chromosoombreuktest graag contact opnemen met het lab.
- Li-Fraumeni syndroom (TP53) (incl. MLPA)
- Maagkanker (HCS-panel, incl. CNV-analyse) (CDH1, CTNNA1)
- NGS-panels Oncogenetica, WES-gebaseerd (alleen voor aanvragers uit VUmc en AMC; MLPA in overleg).
 - Panel 1 (beperkt pakket)
 - Panel 1+ (beperkt pakket met TP53)
 - Panel 2 (uitgebreid pakket)
 - Panel niercelcarcinoom
- Pancreaskanker (HCS-panel, incl. CNV-analyse) (ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11)
- Peutz-Jeghers syndroom (STK11) (incl. MLPA)
- Prostaatcancer (HCS-panel, incl. CNV-analyse) (ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2)

Wittestofziekten

- ADLD (autosomal dominant adult-onset demyelinating leukodystrophy; LMNB1) (alleen MLPA, geen sequencen)
- Pelizaeus-Merzbacher, ziekte van (PLP1) (incl. MLPA)
- Pelizaeus-Merzbacher-like disease, autosomaal recessief (GJC2)
- Hypomyelination of Early Myelinating Structures (HEMS; PLP1)
- Spastische paraplegia, X-gebonden type 2 (SPG2) (incl. MLPA)
- Spastische paraplegia, type 35 (FA2H)
- Hypomyelinating leukodystrophy 3 (AIMP1)
- Hypomyelinating leukodystrophy 4 (HSPD1)
- Hypomyelinating leukodystrophy (5, with congenital cataract; FAM126A; Hyccin)
- Hypomyelinating leukodystrophy 6 (TUBB4A)
- hypomyelinating leukodystrophy with atrophy of the basal ganglia and cerebellum (mutation NM_016617.2(UFM1): c.-155_-153del)
- Hypomyelinating leukodystrophy (7, 4H syndroom; POLR3A)
- Hypomyelinating leukodystrophy (8, 4H syndroom; POLR3B)
- Hypomyelinating leukodystrophy (11, 4H syndroom; POLR1C)
- Hypomyelinating leukodystrophy (TMEM106B)
- Hypomyelinating leukodystrophy (TMEM63A)
- X-linked Hypomyelination with Spondylometaphyseal Dysplasia (exon 7 van (NM_004208.3) AIFM1)
- Hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids (CSF1R)

- Aicardi-Goutières syndroom
 - ADAR
 - IFIH1
 - RNASEH2A
 - RNASEH2B
 - RNASEH2C
 - SAMHD1
 - TREX1
- Leukoencephalopathy, cystic, without megalencephaly (RNASET2)
- Leukoencephalopathy with ataxia (CLCN2)
- Cerebroretinal microangiopathy with calcifications and cysts (CTC1)
- Leukoencephalopathy, brain calcifications, and cysts (SNORD118)

Interstitiële longziekten (i.s.m. Genoomdiagnostiek AMC)

- ABCA3
- FOXF1
- Gaucher (GBA)¹
- ITGA3
- Niemann-Pick
 - NPC1¹
 - NPC2¹
 - SMPD1¹
- NKX2.1¹
- SFTPB
- SFTPC

Verstandelijke beperking/ontwikkelingsstoornis

- Voor aanvragen array-diagnostiek is een apart formulier beschikbaar.
- Fragiele X syndroom (graag aanvragen op locatie AMC)¹
 - Autisme spectrum stoornis
 - SHANK3 (incl. MLPA)
 - HEPACAM
 - AUTS2 (incl. MLPA)
 - MLPA microdeletie syndromen (o.a. 22q11 en Williams syndroom)
 - MLPA subtelomeren
 - BPES (Blepharophimosis, ptosis, en epicanthus inversus syndroom; FOXL2) (incl. MLPA)
 - Carpenter syndroom (RAB23)
 - DiGeorge syndroom (22q11-deletie) (alleen MLPA)
 - Van der Woude syndroom (IRF6) (incl. MLPA)
 - Craniosynostose Apert Crouzon Pfeiffer Saethre-Chotzen
 - FGFR1 FGFR2 FGRF3
 - TWIST (incl. MLPA)
 - ERF
 - Achondroplasie (FGFR3)
 - Hypochondroplasie (FGFR3)
 - Léri-Weill dyschondrosteosis (SHOX) (incl. MLPA)
 - Langer mesomele dysplasie (SHOX) (incl. MLPA)
 - Idiopathic short stature (SHOX) (incl. MLPA)
 - Roberts syndroom (ESCO2)
 - Thanatofore dysplasie (FGFR3)

Overig DNA-onderzoek

- Azoöspermie/oligospermie, CBAVD (CFTR)
 - AZFa/b/c deleties (graag aanvragen op locatie AMC)¹
- Cystic fibrosis (CFTR)
- Fibroblastenkweek (huidbiopt nodig)
- Foetale akinesie (MUSK)
- Hyperferritinemie-cataract syndroom (FTL)
- Maternale celcontaminatie
- Obesitas (MC4R)
 - Premaat ovarieel falen (graag aanvragen op locatie AMC)¹
- Primaire Ciliaire Dyskinesie
 - CCDC114 'Volendamse mutatie' (DNA-onderzoek).
 - Functionele test (respiratoir epitheelbiopt nodig)
 - NGS-panel PCD v3 (graag aanvragen op locatie AMC)¹
- Pulmonale arteriële hypertensie, idiopathische
 - BMPR2 (incl. MLPA)
 - NGS-panel IPAH v2
- Supraaortale aortic stenosis, Williams-Beuren syndroom (ELN) (incl. MLPA). Deze CNV test werkt UITSLUITEND betrouwbaar op ingestuurd EDTA-bloed en NIET op ingestuurd DNA.

Locatie VUmc

Bindweefselaandoeningen:

Indicatie (bij OI en EDS graag type vermelden):

.....

Relevante familie geschiedenis:

.....

Relevante klinische gegevens:

aneurysma's of dissecties (type/situs):

.....

skeletafwijkingen:

.....

andere hart/vaatafwijkingen:

.....

huidafwijkingen:

.....

craniofaciale dysmorphieën:

.....

gewrichten:

.....

oogafwijkingen:

.....

spieren:

.....

gehoorverlies:

.....

overige:

.....

Next Generation Sequencing, targeted platform (sequencing + deletie/duplicatie analyse):

Aorta en arteriële dilatatie/dissectie v4.0 (32 genen)

(incl. 15 core genen*)

ACTA2, ARIH1, BGN, COL3A1, COL1A1, COL5A1, FBN1, FBN2, FOXE3, IPO8, JAG1, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NPR3, PMEPA1, PRKG1, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THSD4, TLN1, TSR1, YY1AP

NOTCH1

HCN4, HEY2 (hartafwijkingen én aortadilatatie)

Aortaklep en mitralisklep afwijkingen v4.0 (10 genen)

(incl. 2 core genen*)

DCHS1, FLNA, GATA4, GATA5, GATA6, NKX2.5, NOTCH1, ROBO4, SMAD6, TAB2

Marfan syndroom en andere marfanachtige beelden v4.0

(25 genen) (incl. 13 core genen*)

ABL1, BGN, CBS, COL3A1, EFEMP1, FBN1, FBN2, FKBP14, IPO8, LOX, LTBP3, MFAP5, NPR2, NPR3, PLOD1, PMEPA1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THSD4

Lens luxatie en gerelateerde syndromen v4.0

(10 genen) (incl. 4 core genen*)

ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL4, ASPH, CBS, COL18A1, CPAMD8, FBN1, LTBP2, P3H2

Cutis laxa en gerelateerde aandoeningen v4.0 (13 genen)

ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, EFEMP2 (FBLN4), ELN, FBLN5, GORAB, LTBP4, PYCR1, RIN2, SLC2A10

Ehlers-Danlos syndromen v4.0 (20 genen) (incl. 9 core genen*)

ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL12A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

FBN1 (Marfan syndroom)

FLNA, MAP3K7, TAB2 (aanvullende analyse)

Linkeropathieën en gerelateerde syndromen v4.0 (16 genen)

B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, CANT1, CHST3, CSGALNACT1, FLNB, GORAB, GZF1, KIF22, PIEZO2, PLOD3, P4HA1, SKI, XYLT1, XYLT2

Stickler syndroom en gerelateerde aandoeningen v4.0

(17 genen) (incl. 6 core genen*)

BMP4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, GZF1, KCNJ13, LOXL3, LRP2, P3H2, PLOD3, SLITRK6, SLC26A2, XYLT2, VCAN

Osteogenesis imperfecta en gerelateerde aandoeningen v4.0

(41 genen) (incl. 8 core genen*)

ALPL, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BMP1, CCDC134, CHST3, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LIFR, LRP5, MBTPS2, MESD, NBAS, P3H1, P4HA1, P4HB, PLOD2, PLOD3, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SLC10A7, SP7, SPARC, TAPT1, TENT5A, TMEM38B, WNT1, WNT11, XYLT1, XYLT2

AMB1, DSPP (dentinogenesis/amelogenesis imperfecta)

* **core genen:** ziekte genen die landelijk als essentieel zijn bevonden om te analyseren voor een bepaalde ziekte (Weiss et al. 2013 Hum Mutat 34:1313-21). Bij enkele bindweefselpakketten is de core-genlijst breder dan de landelijke lijst.

Sanger Sequencing + MLPA (indien beschikbaar):

Marfan syndroom: FBN1 (incl. MLPA)

Osteogenesis imperfecta, dominant, type :
COL1A1 & COL1A2 (incl. MLPA)

Ehlers-Danlos syndroom, vasculair type: COL3A1 (incl. MLPA)

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: ACVR1

Porencefalie-gerelateerde aandoeningen: COL4A1 & COL4A2

Schmid metaphyseal chondrodysplasie: COL10A1

Cutis laxa, supraalvar aortic stenosis, dominant: ELN
(incl. MLPA)

Locatie VUmc

Neurogenetica:

Indicatie:

.....

Relevante klinische gegevens:

Next Generation Sequencing (WES-gebaseerd) + MLPA (indien beschikbaar) + fragmentlengte analyse:

NGS-panel Dementie v5 (98 genen)

(incl. 4 core-NL genen* en MLPA voor APP en PSEN1) AARS2, ABCD1, ADAR, **APP**, ARSA, ASPA, C19ORF12, C9ORF72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, COL4A1, COL4A2, CP, CSF1R, CTSA, CTSD, CTSF, CYLD, DARS2, DCTN1, DNAJC5, DNAJC6, DPP6, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPM2A, ERBB4, FA2H, FUS, GALC, GBE1, GNS, **GRN**, HEXA, HGSNAT, HMBS, HTRA1, IDS, IDUA, IFIH1, ITM2B, JAM2, LMNB1, **MAPT**, MATR3, MCOLN1, MYORG, NAGLU, NHLRC1, NOTCH3, NPC1, NPC2, OPTN, PANK2, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PPT1, PRKAR1B, PRNP, PSAP, **PSEN1**, PSEN2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SERPINI1, SGSH, SLC20A2, SMPD1, SNCA, SNCB, SPG11, SQSTM1, STUB1, TARDBP, TBK1, TMEM106B, TREX1, TUBA4A, TYROBP, UBQLN2, VCP, VPS13A, XPR1

+ Repeatexpansieanalyse C9ORF72²

NGS-panel Parkinson v5 (46 genen) (incl. 5 core-NL genen* en MLPA voor PARK7, PINK1, PRKN, SNCA en exon 1, 2, 10, 15, 27, 41 en 49 van LRRK2)

ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP7B, C19ORF12, CHCHD2, COQ2, CSF1R, DCTN1, DNAJC13, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, GIGYF2, HTRA2, **LRRK2**, MAPT, MYORG, NR4A2, PANK2, **PARK7**, PDGFB, PDGFRB, **PINK1**, PLA2G, POLG, **PRKN**, RAB39B, SLC20A2, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, **SNCA**, SPR, SYNJ1, TAF1, TH, TMEM230, VPS13A, VPS13C, VPS35, WDR45, XPR1

NGS-panel Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) v3 (10 genen) (incl. 2 core-NL genen*)

ATP13A2, C19ORF12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, **PANK2**, **PLA2G6**, WDR45

Sanger Sequencing + MLPA (indien beschikbaar):

Alzheimer

- PSEN1 (incl. MLPA)
- PSEN2
- APP (incl. MLPA)

Frontotemporale dementie

- MAPT
- PGRN
- PSEN1 (incl. MLPA)
- C9ORF72¹

- CHMP2B (alleen na telefonisch overleg)

Parkinson, ziekte van

- PARKIN (Park2, incl. MLPA)
- DJ-1 (Park7, incl. MLPA)
- PINK1 (Park6, incl. MLPA)
- SNCA (Park1, incl. MLPA)
- LRRK2 (Park8, incl. MLPA voor exon 1, 2, 10, 15, 27, 41, 49)

¹In het kader van de samenwerking VUMC/AMC wordt dit onderzoek niet langer meer uitgevoerd op locatie VUMC. Dit onderzoek kan alleen nog worden aangevraagd bij ons laboratorium op locatie AMC met het aanvraagformulier 'Aanvraag DNA diagnostiek (incl EpiSign)' dat te vinden is op de website van Genoomdiagnostiek-AMC.

²Dit onderzoek wordt uitgevoerd door ons laboratorium op locatie AMC. Daarom ontvangt u een uitslagbrief van het AMC.

Overige WES-gebaseerde genpanels

De samenstelling van de panels is te vinden op genoomdiagnostiek.nl/panels. De panels kunnen worden aangevraagd bij ons laboratorium op locatie AMC met het aanvraagformulier 'Aanvraag DNA diagnostiek (incl EpiSign)' dat te vinden is op de website van Genoomdiagnostiek-AMC. Met het aanvragen van WES-gebaseerde (pakket)analyses gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken. Zie voor meer informatie: <https://www.vkgl.nl/nl/diagnostiek/richtlijnen-vkgl>.

Locatie VUmc

Aanvragen Laboratorium Genoemdiagnostiek – Algemene voorwaarden

1. Aanvragen

- 1.1. Om fouten en vertragingen te vermijden behoren aanvragen op een duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend. Door gebruik te maken van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 1.2. Met de acceptatie van een aanvraag verplicht het laboratorium zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de laboratorium geldende kwaliteitscriteria.
- 1.3. Aanvragen kunnen worden geweigerd indien deze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te kunnen bereiken dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria.
- 1.4. Het laboratorium moet in de gelegenheid gesteld te worden om met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.
- 1.5. 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, wordt de rekening naar de patiënt gestuurd.

2. Monsters

- 2.1. De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij het laboratorium, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2. Materiaal bloed of weefsel:
 - Voor postnataal DNA-onderzoek: **1 x 6-10 ml EDTA-bloed**, bij kleine kinderen **1 x 3 ml EDTA bloed**
 - Voor prenataal DNA-onderzoek: **vruchtwater (10 ml)** of **chorionvlokken (minimaal 10 mg)**
 - Voor RNA-onderzoek: **huidbiopt** of een **fibroblastenkweek**: kan alleen op verzoek of in overleg met een laboratoriumspecialist of hoofdanalist worden ingestuurd.
 - Voor functioneel onderzoek van trilharen bij verdenking op Primaire Ciliaire Dyskinesie: **respiratoir epitheelbiopt**
- 2.3. Respiratoire epitheelbiopten (REBs): een schraapsel ("brush biopsy") van respiratoir epitheel uit neus of bronchiën afnemen. Het steriele transportmedium voor het opvangen van de REBs kan op verzoek worden toegezonden. Het biopt bij voorkeur NIET op vrijdag afnemen. Na afname het biopt op kamertemperatuur bewaren en op de dag van afname verzenden. Het biopt moet bij voorkeur vóór 16.00 uur op de dag van afname door het laboratorium worden ontvangen.
- 2.4. Huidbiopten onder steriele condities afnemen, na desinfectie met 70% alcohol (**geen jodiumtinctuur gebruiken**) bij voorkeur aan de binnenkant van de onderarm of tijdens een operatie van de randen van de incisieplaats. Het biopt opvangen in steriel kweekmedium (op verzoek kan dit toegezonden worden). Alleen in noodgevallen een steriele fysiologische zoutoplossing gebruiken. Bij afname van een biopt buiten normale laboratoriumwerktijden, het materiaal bewaren bij kamertemperatuur (niet op ijs) en de volgende werkdag versturen, of telefonisch contact opnemen met een medewerker van het laboratorium (te bereiken via de meldkamer van receptie en beveiliging van het ziekenhuis, tel. 020-4444330)

3. Verzending

- 3.1. De monsters goed inpakken ter bescherming tegen breuk en forse temperatuurdalingen; verpakken volgens de internationale richtlijnen volgens UN3373 (zie [Guidance on regulations for the transport of infectious substances 2021-2022 \(who.int\)](#)).
- 3.2. Monsters nooit invriezen maar verzenden bij kamertemperatuur (niet onder gecontroleerde omstandigheden).
- 3.3. Op het pakje vermelden "breekbaar" en "bewaren bij kamertemperatuur".
- 3.4. Indien niet wordt voldaan aan het gestelde in 2.1, 3.1 en 3.2 is het laboratorium niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.
- 3.5. Het materiaal inzenden per post of via een koerier op de dag van afname; het huidbiopt bij voorkeur op maandag, dinsdag of uiterlijk woensdag inzenden per Post NL; op andere dagen alleen via een koerier.
- 3.6. Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de ontvangst van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van het laboratorium.

4. Resultaten

- 4.1. De resultaten worden door het laboratorium schriftelijke aangeleverd. In vóórkomende (spoed-) gevallen wordt de schriftelijke uitslag voorafgegaan door een telefonische uitslag.
- 4.2. Resultaten komen doorgaans beschikbaar binnen onderstaande termijnen. In overleg kunnen andere uitslagtermijnen worden afgesproken:
 - Prenataal onderzoek: 1-2 weken
 - DNA-onderzoek naar een familiale (bekende) mutatie: 4-6 weken
 - Mutatiescanning (opsporen van nog onbekende mutatie): 2-6 maanden.
- 4.3. In het kader van de samenwerking tussen AMC en VUmc binnen Amsterdam UMC kan een deel van het labonderzoek worden uitgevoerd door het laboratorium Genoemdiagnostiek van het AMC (RvA accreditatie M174). Om welke onderdelen het gaat is op te vragen bij ons laboratorium.

5. Geheimhouding

- 5.1. Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het VU medisch centrum (zwijgplicht over patiëntgegevens).

6. Nader gebruik restmateriaal

- 6.1. Het laboratorium bewaart restmateriaal gedurende een vastgelegde periode die afhankelijk is van het soort restmateriaal en de vraagstelling zoals vastgelegd door de beroepsgroep (VKGL). De patiënt of diens vertegenwoordiger kan schriftelijk verzoeken het restmateriaal te vernietigen.
- 6.2. Het laboratorium gebruikt restmateriaal voor verder onderzoek in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. In geval dit resulteert in voor de patiënt relevante bevindingen zal deze via de oorspronkelijke aanvrager worden geïnformeerd. Ook wordt restmateriaal gebruikt voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken. De patiënt of diens vertegenwoordiger gaat hiermee akkoord, tenzij anders aangegeven op het aanvraagformulier.
- 6.3. Het laboratorium kan een deel van het restmateriaal gebruiken voor wetenschappelijk onderzoek en/of onderwijsdoeleinden. Amsterdam UMC volgt daarbij de door Federa opgestelde richtlijnen die zijn vastgesteld in de 'Code Goed Gebruik (2011)' en houdt zich aan de afspraken die zijn gemaakt tussen artsen, onderzoekers en patiëntenverenigingen. Deze afspraken sluiten aan op wet- en regelgeving.

7. Communicatie

- 7.1. Voor informatie, opmerkingen of klachten is de Genoemdiagnostiek bereikbaar via e-mail genoemdiagnostiek-vumc@amsterdamumc.nl en op werkdagen, op tel.nr: 020-4440747.