

Laboratorium Klinische Genetica

Maastricht Universitair Medisch Centrum

buizenpost (MUMC): nr. 15

Postadres:
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
Afleveradres koeriers:
Noordgebouw
Joseph Bechlaan 113
6229 GR Maastricht



Dr. A. van den Wijngaard, Hoofd laboratorium

Tel.: +31 43 3871345
Fax: +31 43 3877901

Email: cmo.klin.genetica@mumc.nl

Patiëntgegevens (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):

Naam patiënt(e) :
Geboortedatum :
Geslacht :
Adres :
Postcode :
Verzekering :
Verzekeringsnr :
Huisarts :
Adres huisarts :

Gegevens aanvragende arts (de volgende velden verplicht invullen):

Aanvragende arts:	Telefoon/sein:
Ziekenhuis:	E-mail:
Afdeling:	Datum afname:
Adres/postcode/plaats	CC uitslag:
	Ref.nr:

Is er al eens materiaal van een familielid ingestuurd:

Ja Nee

Naam:

DNA-nummer:

Geb.datum:

Familie/onderzoeksnummer:

Relatie*:

*Relatie met patiënt aub in stamboom aangeven

Vraagstelling:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Screenen op mutatie die reeds in familie bekend is
Gen, mutatie.....
<input type="checkbox"/> Persoon is vrij van klachten
<input type="checkbox"/> Persoon is aangedaan (klinische gegevens vermelden) | <input type="checkbox"/> Voorbereidend prenataal onderzoek
<input type="checkbox"/> Prenataal onderzoek (vooraf aanmelden)
<input type="checkbox"/> Opslag voor toekomstig onderzoek (alleen na overleg) |
| <input type="checkbox"/> Uitsluiting/bevestiging klinische diagnose (klinische gegevens vermelden) | <input type="checkbox"/> Research onderzoek (alleen na overleg) |
| <input type="checkbox"/> Onderzoek t.b.v. familieleden | <input type="checkbox"/> Spoed onderzoek (alleen na overleg) |
| <input type="checkbox"/> Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) (vooraf aanmelden) | <input type="checkbox"/> EBV cellijn (alleen na overleg)
<input type="checkbox"/> RNA (alleen na overleg)
<input type="checkbox"/> Opslag Biobank |

Materiaal:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Bloed: - standaard x 2 EDTA plastic buizen van 6 ml of
- kleine kinderen minimaal 2 x 2 ml, anders in overleg | <input type="checkbox"/> Urine |
| <input type="checkbox"/> Stolbuis 5 ml | <input type="checkbox"/> Huidbiopt ** |
| <input type="checkbox"/> DNA, geïsoleerd uit: | <input type="checkbox"/> Spierbiopt ** |
| <input type="checkbox"/> Chorionvilli (vooraf aanmelden) | <input type="checkbox"/> Haarwortel (vooraf aanmelden) |
| <input type="checkbox"/> Vruchtwatercellen (vooraf aanmelden) | <input type="checkbox"/> Overig ** (vooraf aanmelden): |

** Protocol voor afname en verzending wordt op aanvraag toegestuurd.

- Monsters die niet voorzien zijn van een juiste identificatie worden geweigerd.

- Bloed verzenden bij kamertemperatuur. Bloed nooit invriezen!

- PGD vooraf aanmelden bij PGD coördinator polikliniek, Klinische Genetica, telefoon 043-3875855.

In te vullen door secretariaatsmedewerker

Clinical Genomics :

Datum : _____

In te vullen door medewerker bloedafname:

Afname datum : _____

Afname tijd : _____

Naam medewerker: _____

Monster

Bloed...ml...x buizen

EDTA heparine

DNA

Spier

Fibroblasten

Anders: _____

Indicatie: _____

Fractie

DNA

RNA

IMH

Robotnr

Isolatie

Duplo

Enkelvoud

Handmatig

Paraaf: _____

Indicatie

uitslag (mnd)

Oncogenetica*

- Borst- en ovariumkanker, erfelijk**
 - BRCA1, BRCA2, ATM, CHEK2, PALB2 1
 - BRCA1, BRCA2, BRIP1, RAD51C, RAD51D 1
 - ATM 1
 - BRCA1 1
 - BRCA2 1
 - CHEK2 1
 - PALB2 1
 - BRIP1 1
 - RAD51C 1
 - RAD51D 1
 - TP53 1

- Basaalcel naevus syndroom/Gorlin-Goltz (PTCH1)** 2

- Cutaan maligne melanoma (CDK4)** 1
- Melanoma-pancreas kanker syndroom (CDKN2A)** 1

* 3 x EDTA bloedbuizen i.p.v. 2 buizen voor alle bijbehorende aanvragen (enkel bij indexpatiënt).

Indicatie	uitslag (mnd)	indicatie	uitslag (mnd)
Genodermatosen			
Ichthyosis			
<input type="checkbox"/> Ichthyosis vulgaris (FLG p.Arg501*, c.2282_2285del, c.3702del, p.Arg2447* en p.Ser3247*)	6 wkn	<input type="checkbox"/> Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)	2
<input type="checkbox"/> X-linked ichthyosis (STS)	2	<input type="checkbox"/> Birt Hogg Dubé (FLCN)	6 wkn
<input type="checkbox"/> Autosomaal recessief congenitaal ichthyosis panel 1 (TGM1, ABCA12, CYP4F22)	2	<input type="checkbox"/> Buschke-Ollendorff syndroom (LEMD3)	2
<input type="checkbox"/> Lamellaire ichthyosis (TGM1)	2	<input type="checkbox"/> Conradi-Hünemann-Happle syndroom / CDPX2 (EBP)	2
<input type="checkbox"/> Lamellaire / Harlequin ichthyosis (ABCA12)	2	<input type="checkbox"/> CLOVE syndroom / fibroadipose hyperplasia / Macroductylie [#] (PIK3CA exon 2,10,21)	6 wkn
<input type="checkbox"/> CYP4F22	2	<input type="checkbox"/> Cowden syndroom 5 (PIK3CA)	2
<input type="checkbox"/> Autosomaal recessief congenitaal ichthyosis panel 2 (ALOX12B, ALOXE3, NIPAL4, PNPLA1)	2	<input type="checkbox"/> Proteus syndroom [#] (AKT1 exon 4)	6 wkn
<input type="checkbox"/> ALOX12B	2	<input type="checkbox"/> Cowden syndroom 6 (AKT1)	2
<input type="checkbox"/> ALOXE3	2	<input type="checkbox"/> Darier-White (ATP2A2)	2
<input type="checkbox"/> NIPAL4	2	<input type="checkbox"/> Hailey-Hailey (ATP2C1)	2
<input type="checkbox"/> PNPLA1	2	<input type="checkbox"/> Dowling-Degos panel (POFUT1, POGLUT1)	2
<input type="checkbox"/> Chanarin-Dorfman syndroom (ABHD5)	2	<input type="checkbox"/> POFUT1	2
<input type="checkbox"/> Ichthyosis-hypotrichosis-scleroserende-cholangitis (CLDN1)	2	<input type="checkbox"/> POGLUT1	2
<input type="checkbox"/> Ichthyosis prematurity syndroom (SLC27A4)	2	Dystrofische epidermolysis bullosa	2
<input type="checkbox"/> Vohwinkel syndroom met ichthyosis (LOR)	2	<input type="checkbox"/> Autosomaal dominant (COL7A1)	2
Epidermolytische ichthyosis		<input type="checkbox"/> Autosomaal recessief (COL7A1)	2
<input type="checkbox"/> met palmoplantaire keratodermie (KRT1)	2	<input type="checkbox"/> Erythrokeratoderma variabilis panel (GJB3, GJB4)	2
<input type="checkbox"/> zonder palmoplantaire keratodermie (KRT10)	2	<input type="checkbox"/> GJB3	2
<input type="checkbox"/> Superficiële epidermolytische ichthyosis (KRT2)	2	<input type="checkbox"/> GJB4	2
Palmoplantaire keratoderma		<input type="checkbox"/> Alopecia universalis (HR)	2
<input type="checkbox"/> type Vörner (KRT9)	2	<input type="checkbox"/> Hypotrichosis Marie Unna (U2HR)	6 wkn
<input type="checkbox"/> type Unna-Thost (KRT1)	2	<input type="checkbox"/> Monilethrix panel (KRT81, KRT83, KRT86 hotspots)	2
<input type="checkbox"/> Mal de Meleda (SLURP1)	2	<input type="checkbox"/> KRT81 (exon 1,7)	2
<input type="checkbox"/> type striata / SAM (DSG1)	2	<input type="checkbox"/> KRT83 (exon 1,7)	2
<input type="checkbox"/> type punctata (AAGAB)	2	<input type="checkbox"/> KRT86 (exon 1,7)	2
<input type="checkbox"/> type Nagashima (SERPINB7)	2	<input type="checkbox"/> Capillaire malformaties-arteriovenous malformaties (RSA1)	2
<input type="checkbox"/> Pachyonychia congenita panel (KRT6A, KRT6B, KRT16, KRT17 hotspots)	2	<input type="checkbox"/> Multiple cutane en mucosale veneuze malformaties (TEK)	2
<input type="checkbox"/> KRT6A (exon 1,7)	2	<input type="checkbox"/> Neurofibromatosis, Type1 / Legius (NF1, SPRED1)	2
<input type="checkbox"/> KRT6B (exon 1,7)	2	<input type="checkbox"/> Oligodontie panel (WNT10A, MSX1, PAX9, AXIN2)	2
<input type="checkbox"/> KRT16 (exon 1,6)	2	<input type="checkbox"/> Odonto onychodermal dysplasie (WNT10A)	2
<input type="checkbox"/> KRT17 (exon 1,6)	2	<input type="checkbox"/> Witkop syndroom (MSX1)	2
Primair lymfoedeem		<input type="checkbox"/> Tand Agenesis (PAX9)	2
<input type="checkbox"/> Lymfoedeem-distichiasis (FOXC2)	2	<input type="checkbox"/> Oligodontie en colonkanker (AXIN2)	2
<input type="checkbox"/> Nonne-Milroy lymfoedeem (FLT4 exon 17 t/m 26)	2	<input type="checkbox"/> Papillon-Lefevre syndroom (CTSC)	2
<input type="checkbox"/> Milroy-like lymfoedeem (VEGFC)	2	<input type="checkbox"/> Pityriasis rubra pilaris (CARD14 exon 2,3,4)	2
<input type="checkbox"/> Primair lymfoedeem (GJC2)	2	<input type="checkbox"/> Sneddon syndroom (CECR1)	2
<input type="checkbox"/> Hennekam syndroom (CCBE1)	2	<input type="checkbox"/> Sturge-Weber syndroom [#] (GNAQ exon 4)	6 wkn
<input type="checkbox"/> Acral peeling skin syndroom (TGM5)	2	<input type="checkbox"/> WES met dermatologisch gen panel [*] (s.v.p. klinisch relevante informatie aangeven op formulier mét de stamboom: 616 genen ^{**})	4
<input type="checkbox"/> Peeling skin syndroom (CSTA)	2		

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

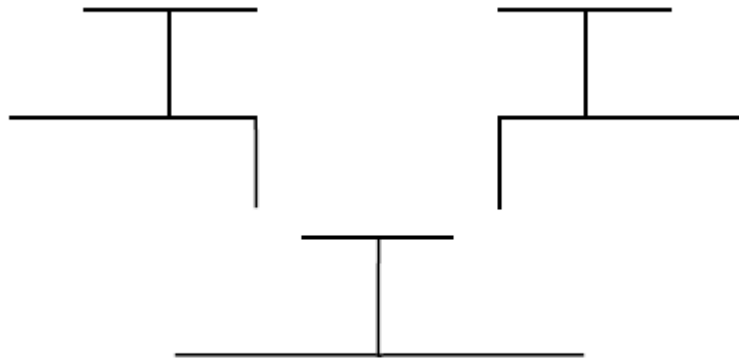
* WES onderzoek wordt alleen geaccepteerd indien informed consent is bijgevoegd voor WES pakket analyse. Voor informed consent formulier ga naar <http://www.labmaastricht.nl/aanvraagformulieren-laboratoriumdiagnostiek>. **Voor genpanel ga naar <https://www.radboudumc.nl/informatievoorverwijzers/genoomdiagnostiek/en/Pages/Skindisorders.aspx>.

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van
NAAM, GEBORTE DATUM en GESLACHT**

Stamboom:

Ingestuurde patiënt met een pijltje aangeven s.v.p.

Ook eventueel eerder ingestuurd familielid zoals vermeld op pagina 1 van dit formulier aangeven



Ruimte voor toelichting c.q. klinisch relevante informatie:

Toelichting bij het indienen van onderzoeksaanvragen bij Clinical Genomics van het azM te Maastricht.

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 Clinical Genomics zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de unit 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 Clinical Genomics moet in de gelegenheid gesteld 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 te zijn, wordt de rekening naar de patiënt gestuurd.

2. Monsters

- 2.1 De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij Clinical Genomics, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam, geslacht en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2 Per patiënt minimaal 2 x 6 ml EDTA bloed afnemen in onbreekbare buizen (geen glazen buizen), bij neonaten minimaal 2 x 2 ml, en per post opsturen bij kamertemperatuur. Andere materialen alleen na telefonisch overleg. De analyse vindt plaats op 1 bloedmonster. Bevestiging van gevonden mutaties vindt plaats op een tweede bloedmonster.
- 2.3 Indien niet wordt voldaan aan de gestelde eisen in 2.1 en 2.2 kan Clinical Genomics het ingestuurde monster weigeren in ontvangst te nemen.
- 2.4 Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zal Clinical Genomics de monsters, c.q. de restanten daarvan na onderzoek, overeenkomstig de eigen voorschriften voor onbepaalde tijd bewaren.

3. Uitvoering

- 3.1 Clinical Genomics bepaalt de wijze waarop en de methode en apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.
- 3.2 Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens van toepassing zijnde normen, standaarden en regels. Desgevraagd verstrekt Clinical Genomics de aanvrager hieromtrent inlichtingen.
- 3.3 Clinical Genomics 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.
- 3.4 Alle handelingen en opslag voorafgaand aan het in ontvangst nemen van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van Clinical Genomics.

4. Resultaten

- 4.1 Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door Clinical Genomics in schriftelijke vorm geleverd aan de aanvrager van het onderzoek.
- 4.2 Resultaten komen doorgaans beschikbaar binnen:
Prenataal onderzoek: 2-3 weken; Presymptomatisch/dragerschapbepaling/bevestiging diagnose (bekende mutatie): 6 weken; Mutatie scanning (opsporen van nog onbekende mutatie): zie termijnen aanvraagformulier; Voorbereidende PGD mbv bestaand algemeen toepasbaar protocol: 3 maanden na datum ontvangst van al het benodigde onderzoeksmateriaal. In geval van spoed kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.

5. Geheimhouding

- 5.1 Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het azM (zwijgplicht over patiëntengegevens).

6. Gebruik patiëntenmateriaal

- 6.1 Voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken gebruikt Clinical Genomics geanonimiseerd patiëntenmateriaal, o.a. voor controles en validatie. De aanvrager is verplicht de patiënten hierover te informeren. Mocht een patiënt bezwaar maken tegen het anoniem gebruik van lichaamsmateriaal, dan kan hij/zij dit kenbaar maken door het onderstaande vakje aan te kruisen.

Geen toestemming voor research gebruik.