

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
 Specialisme*
 Ziekenhuis/Instituut*
 Afdeling*
 Adres
 E-mailadres
 Telefoon

Fax
 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: 01-2020

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 worden gedeclareerd bij de zorgverzekeraar en ten koste kunnen gaan van het eigen risico.

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

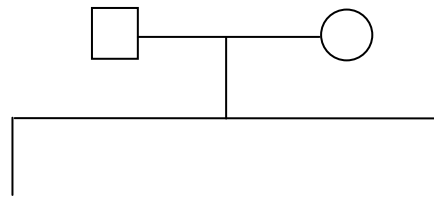
Consanguïteit

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 gevonden varianten worden in principe uitgevoerd in het laboratorium waar de oorspronkelijke bevinding is gedaan.

► Patiënt- gegevens/sticker

Voorletters
Achternaam

Geboortedatum
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!**
- 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 sequencing (WES)	Pakketanalyse: 4 maanden	2 x 3-6ml EDTA bloed
	Pakketanalyse gevolgd door exoombrede analyse (in één uitslag)*: 4 maanden	
	Pakketanalyse gevolgd door exoombrede analyse (in twee separate uitslagen)*: 4 - 6 maanden	
Heranalyse (van WES data)	3 maanden	N.v.t.
Array analyse (genoomwijd) **	5 weken	2 x 3-6ml EDTA bloed
Genpanels	3-8 weken***	2 x 3-6ml EDTA bloed
Genspecifiek onderzoek	4-8 weken***	2 x 3-6ml EDTA bloed
Dragerschapsonderzoek (bekende mutatie/ chromosoomafwijking)	4 weken	Gen of array onderzoek: 2 x 3-6ml EDTA bloed Chromosomenonderzoek (karyotypering): 2 x 5ml Heparine bloed in natrium- of lithium heparinebuis (bij neonaten 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 1-2ml) QF-PCR: neonaten: 1-2ml EDTA bloed
FISH	2-5 weken	2 x 5ml Heparine bloed in natrium- of lithium- heparinebuis
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

* Alleen aan te vragen door klinisch genetici

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

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