

Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen
Per sample een formulier. Indien mogelijk een ponsplaatje afdruk/sticker

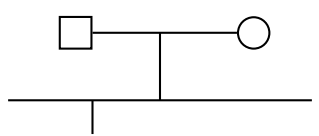
<p>Afgifte materiaal</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p>Postadres</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam</p> <p>T: 010-7043197, F: 010-7043200 E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</p>	<p>Naam patiënt(e): M/V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode:</p> <p>Woonplaats:</p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering:</p> <p>Polisnummer:</p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
---	---

<p>Aanvragend arts:</p> <p>Indien arts-assistent; naam supervisor:</p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: Faxnr.:</p>	<p>Instelling:</p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: AGB code:</p> <p>CC uitslag:</p>
---	--

Is er al eens eerder materiaal van een familielid/partner ingestuurd?

<input type="checkbox"/> Ja, nl van:	Geboortedatum:
<input type="checkbox"/> Neen	Familienummer:
	DNA-nummer(s):
	Relatie(stamboom zie onder)

Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.



Gebruik patiëntenmateriaal

Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger verbiedt expliciet nader gebruik van zijn/haar lichaamsmateriaal.

.....

<p>Aard ingezonden materiaal</p> <p><input type="checkbox"/> EDTA bloed (NB. 1x 7-10ml)</p> <p><input type="checkbox"/> DNA</p> <p><input type="checkbox"/> Anders.....</p>	<p>Datum afname: <input type="text"/></p>
---	--

Vraagstelling en indicatie: zie volgende pagina's. Voorwaarden indienen aanvraag: zie pag. 4

In te vullen door LOKETmedewerker

Datum ontvangst:	Familienummer:	Controleparaaf:
Paraaf:	Fractienummer(s):	Testen/Pakket:
		Paraaf (analist):

► Indicatie

- Aangeboren hartafwijkingen (single analyse) (2717)
- Aneurysma (single analyse) (2454)
- Autisme (single analyse) (1486)
- Bewegingsstoornis (single analyse) (5222)
- Cardiomyopathie (single analyse) (1391)
- Ceroidlipofuscinose (CLN) (single analyse) (3512)
- Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom (single analyse) (5599)
- Craniosynostose (single analyse) (0362)
- Disorders of Sex Development (DSD) (single analyse) (1439)
resultaten karyotypering:.....
- Doofheid (single analyse) (0800)
- Erfelijke Aangeboren Afwijkingen (EAA) (single analyse) (5234)
- Epilepsie (single analyse) (2011)
- Idiopathische Pulmonale longFibrose (IPF) (single analyse) (2953)
- Metabole ziekten (single analyse) (1007)
- Multipele Congenitale Afwijkingen (MCA) (trio analyse) (0161)
- Neurodegeneratie (single analyse) (1656)
- Neuronale migratiestoornis (single analyse) (2025)
- Oncogenetica (single analyse) (5407)
- Parkinson (single analyse) (2146)
- Primaire immuundeficiëntie (single analyse) (1622)
- Severe Combined Immunodeficiency (SCID) (trio analyse) (spoed) (0723)
- Skeletdysplasie (single analyse) (5236)
- VEO-IBD/congenitale diarree (single analyse) (2971)
- Verstandelijke beperking (trio analyse) (0311)
- Visusstoornis (single analyse) (2089)

- Exoombrede analyse (alleen in trio setting)

- Ouder voor trio analyse

- Opslag, nog geen testen inzetten.

- Familieonderzoek NGS bevinding
 - Gen
 - Variant

Voor de genpakketten aangeboren afwijkingen en verstandelijke beperking én voor exoombrede analyse zijn consentformulieren verplicht; deze graag scannen en opladen in Genesis. Een aanvraag wordt pas in behandeling genomen voor trio analyse als ook bloed van ouders is ingestuurd. Inhoud genpakket op V:\KLG\LAB-COUNS\Genpakketten WES.

► Verwachte overervingvorm:

- Autosomaal dominant
- Autosomaal recessief
- X-gebonden
- Onbekend

► Materiaal

- EDTA bloed
- DNA (minimaal 5µg), geïsoleerd uit.....
- Anders (alleen in overleg), nl.....

► Familie geschiedenis:

- Miskramen
- Consanguïniteit. Zo ja, hoeveelste graad / relatie
- (wanneer SNP array niet bij ons centrum is uitgevoerd, graag info betreffende ROH gebieden bijvoegen)
- Overig, nl.....

► Is er reeds DNA onderzoek verricht?

- Ja* Nee
- * Onderzoek naar:

► Klinische Informatie

Algemeen

- leeftijd diagnose:
- geboortegewicht P3 P3-P98 >P98
- gewicht (huidige) P3 P3-P98 >P98
- lengte (huidige) P3 P3-P98 >P98
- schedelomtrek P3 P3-P98 >P98

Verstandelijke beperking:

- geen mild matig ernstig

Ontwikkelingsachterstand:

- Motorisch
- Spraak/taal nl:

Craniofaciaal:

- Nee
- Onbekend
- Ja, geef aan welke:
 - Craniosynostose
 - Faciale dysmorphieën
 - Gespleten gehemelte
 - Gespleten lip
 - Microcefalie
 - Oor malformaties
 - Anders nl:

Endocrine / Hematologische afwijkingen:

- Nee
- Onbekend
- Ja, geef aan welke:
 - Transplantatie
 - Autologo stamcell transplantatie

Gastro-intestinaal:

- Nee
- Onbekend
- Ja, geef aan welke:
 - Gastroschizis
 - Omfalocel
 - Pylorus stenose
 - Slokdarmatresie/TE fistel
 - Ziekte van Hirschsprung
 - Anders nl:

Hart en Vaatziekten:

- Nee
- Onbekend
- Ja, geef aan welke:
 - Aneurysma
 - Congenitale hartafwijking
 - Cardiomyopathie
 - Geleidingsstoornis

Huid afwijkingen:

- Nee
- Onbekend
- Ja, geef aan welke:
 - Hyperpigmentatie
 - Hypopigmentatie
 - Anders nl:

Onco:

- Nee
- Onbekend
- Ja, geef aan welke:
 - Onco, geef in stamboom de diverse type tumoren aan

Oog afwijkingen:

- Nee
 - Onbekend
 - Ja, geef aan welke:
 - Kegel
 - Kegel-staaf
 - Macula
- subgroep: Retina*
- Achromatopsia
 - Congenitale stationaire nachtblindheid
 - Retinitis pigmentosa
- subgroep: Overig*
- Cataract
 - Ptosis
 - Visus stoornis cerebraal
 - Visus stoornis oculair
 - Anoftalmie
 - Microftalmie
 - Colobomen

Oor afwijkingen:

- Nee
 - Onbekend
 - Ja, geef aan welke:
 - Audiogram afwijking
 - Conductief
 - Sensorineuraal
 - Afwijkende oorschelp
 - Binnenoorafwijkingen
 - Vestibulaire klachten
- subgroep: Gehoorverlies*
- Progressief
 - Vlak
 - Hoogfrequent
 - Midfrequent
 - Laagfrequent

Skelet / Ledemaat afwijkingen:

- Nee
- Onbekend
- Ja, geef aan welke:
 - Arthrogrypose, wervelafwijkingen nl:
 - Srachydactylie
 - Polydactylie
 - Syndactylie
 - Hyperlaxiteit
 - Reductieafwijking
 - Contracturen
 - Hernia diafragmatica
 - Klompvoet
 - Ledemaatafwijkingen
 - Scoliose
 - Syndactylie
 - Anders nl:

Urogenitaal:

- Nee
- Onbekend
- Ja, geef aan welke:
 - Ambigu genitaal
 - Hydronefrose
 - Hypospadie
 - Nieraanlegstoornis
 - Niet ingedaalde testes
 - Ureter malformatie
 - Urethra malformatie
 - Anders nl:

Zenuwstelsel afwijking:

- Nee
- Onbekend
- Ja, geef aan welke:
 - Ataxie (cerebellaire)
 - Chorea
 - Dementie
 - Dystonie
 - Epilepsie
 - Gedragsproblemen
 - Hypertonie
 - Hypotonie
 - Lethargie
 - Migraine
 - Nystagmus
 - Oogbolmotoriek stoornis
 - Polyneuropathie
 - Pyramidale kenmerken
 - Spasticiteit
 - Stroke-like episodes
 - Synkinesie
 - MRI/CT/echo afwijkingen, nl:

Aanvullende klinische gegevens

.....

.....

Toelichting bij het indienen van DNA diagnostieaanvragen bij de afdeling Klinische Genetica van het Erasmus MC te Rotterdam

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 de afdeling Klinische Genetica zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de afdeling 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. De afdeling Klinische Genetica 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 de afdeling Klinische Genetica, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2. Per patiënt 1 x 7-10 ml EDTA bloed afnemen in onbreekbare buizen (geen glazen buizen), bij neonaten minimaal 1 x 3 ml, en per post opsturen bij kamertemperatuur. Andere materialen alleen na telefonisch overleg.
- 2.3. Indien niet wordt voldaan aan het gestelde in 2.1 en 2.2 is de afdeling Klinische Genetica niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.
- 2.4. Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zullen de monsters, c.q. de restanten daarvan, na onderzoek overeenkomstig de voorschriften van de afdeling Klinische Genetica voor onbepaalde tijd bewaren.

3 Uitvoering

- 3.1. De afdeling Klinische Genetica 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 kan aan de aanvrager hieromtrent inlichtingen verstrekt worden.
- 3.3. Indien een aanvraag zich (mede) uitstrekt tot werkzaamheden op een gebied waarvan de afdeling Klinische Genetica geen kennis of ervaring heeft, dan zal de afdeling Klinische Genetica contact opnemen met de aanvrager omtrent de uitbesteding van die werkzaamheden.
- 3.4. Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de in ontvangstname van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van de afdeling Klinische Genetica.

4 Resultaten

- 4.1. Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door de afdeling Klinische Genetica in schriftelijke vorm aangeleverd.
- 4.2. De volgende uitslagtermijnen worden gehanteerd:
 - Pakketanalyse: 18 weken
 - Exoombrede analyse: 8 weken (na genpakket analyse)
 - SPOED is voor WES op dit moment nog niet mogelijk

5 Geheimhouding

- 5.1. Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het Erasmus MC (zwijgplicht over patiëntgegevens).

6 Gebruik patiëntenmateriaal

- 6.1. De afdeling Klinische Genetica bewaart het verkregen DNA monster van de patiënt voor onbepaalde tijd tenzij een schriftelijk verzoek om het monster te vernietigen is ontvangen van de patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger(s).
- 6.2. Mits hiervoor toestemming gegeven, wordt herleidbaar geanonimiseerd patiëntenmateriaal gebruikt voor verder onderzoek (research) 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.
- 6.3. Mits toestemming gegeven is voor verder onderzoek NIET in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling, dan wordt herleidbaar geanonimiseerd patiëntenmateriaal gebruikt voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken.