Amsterdam UMC
Universitair Medische Centra

Locatie VUmc

TESTEN
RvA M 130

Aanvragen Laboratorium Genoomdiagnostiek – 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. Het laboratorium stelt de aanvrager hiervan zo spoedig mogelijk in kennis.

1.4. Het laboratorium 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, 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 (zie ook de betreffende aanvraagformulieren www.vumc.nl/klgen/laboratoriumdiagnostiek):

- Voor **postnataal chromosomen**-onderzoek: 2-5 ml heparinebloed
  weefsel foetus/pasgeborene: huid-/spierfasciebiopt en/of navelstrengbiopt
  weefsel kind/volwassene: huidbiopt
- Voor **cytogenetisch onderzoek bij hematologische maligniteiten**: 1-5 ml beenmerg of 2-5 ml bloed in een heparine buis(zonder gel)
- Voor **postnataal DNA**-onderzoek: 2 x 6-10 ml EDTA-bloed
  bij kleine kinderen 2 x 3 ml EDTA-bloed
  huidbiopt of een fibroblastenkweek: kan alleen op verzoek of in overleg met een laboratorium-specialist of hoofdanalist worden ingestuurd
- Voor **prenataal DNA**-onderzoek: vruchtwater (10 ml) of chorionvlokken (minimaal 10 mg) insturen
- Voor **postnataal array**-onderzoek: bloed kind: 2 x 3 ml EDTA-bloed
  bloed volwassene: 2 x 6-10 ml EDTA-bloed
  weefsel foetus/pasgeborene: huid-/spierfasciebiopt en/of navelstrengbiopt
  weefsel kind/volwassene: huidbiopt
- Voor **NIPT Trident-1**: maternaal bloed 2 x 10 ml Streckbuis. Het bloed mag niet ouder zijn dan 4 dagen bij ontvangst.

2.3. 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.

2.4 Het biopt opvangen in steriel kweekmedium (op verzoek kan dit toegezonden worden). Alleen in noodgevallen een steriele fysiologische zoutoplossing gebruiken.

2.5 Bij afname buiten normale werktijden, 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. Verzenden

3.1. De monsters goed inpakken ter bescherming tegen breuk en forse temperatuurdalingen; verpakken volgens de internationale richtlijnen volgens UN3373 (zie http://www.WHO_WHE_CPI_2017.8.pdf).

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:

- **Algemeen**: per post of via een koerier op de dag van afname
- **Huidbiopte**n bij voorkeur op maandag, dinsdag of uiterlijk woensdag inzenden per Post NL; op andere dagen alleen via een koerier.
- Voor **Cytogenetisch onderzoek bij Hematologische Maligniteiten**: materiaal kan maandag t/m vrijdag worden aangeleverd. Indien het materiaal op vrijdag wordt geleverd, dan dient dit van tevoren besproken te worden met een medewerker van het laboratorium, telnr. 020-4440746. Het materiaal dient uiterlijk 16.30 uur op het laboratorium te zijn; indien dit niet lukt, graag even telefonisch overleg.

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:

- Postnataal cytogenetisch onderzoek: 2-8 weken, afhankelijk van indicatie en techniek
- Postnataal array onderzoek: 4-6 weken
- Prenataal DNA-onderzoek: 1-2 weken
- DNA-onderzoek naar een familiaire (bekende) mutatie: 4-6 weken
- Mutatiescanning (opsporen van nog onbekende mutatie): 2-6 maanden.

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 VU medisch centrum (zwijgplicht over patiëntengegevens).

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 Genoomdiagnostiek bereikbaar via e-mail: genoomdiagnostiek@vumc.nl en op werkdagen tel.nr: 020-4440747