Amsterdam UMC
Universitair Medische Centra

TESTEN
RvA M 130

Locatie VUmc

Afdeling Klinische Genetica
Laboratorium Genoomdiagnostiek

Postadres
Secretariaat Laboratorium Genoomdiagnostiek Afdeling Klinische Genetica
Polikliniek, ruimtenummer PK 0X 011
Postbus 7057
1007 MB 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 ☐ man ☐ vrouw
BSN nummer
Adres, Postcode en Woonplaats
Verzekering
Polisnummer

Indien afwijkend, declareren op:
Naam
Geboortedatum
Geslacht ☐ man ☐ vrouw
BSN nummer
Adres, Postcode en Woonplaats

Betreft ☐ foetus ☐ navelstrengbloed

Per persoon een aanvraagformulier volledig invullen

Gegevens aanvragend arts

naam aanvragend arts:
AGB-code aanvrager of supervisor:
zh/instelling:
afdeling:
adres:
plaats:

uw referentie:
telefoonnummer/sein:
fax nummer:
e-mail:
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** (niet onder gecontroleerde omstandigheden).
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:

Amsterdam UMC
Universitair Medische Centra

Locatie VUmc

TESTEN
RvA M 130

Indicaties

Bindweefselaandoeningen, zie pag. 3

Neurogenetica, zie pag. 4

Oncogenetica

☐ 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-panels, incl. CNV-analyse voor tenminste de onderstreepte genen)
  ☐ HCS-panel borstkanker (ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11)
  ☐ HCS-panel ovariumkanker (BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11)
  ☐ HCS-panel borst/ovariumkanker (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11)
☐ Borstkanker, overige genen (Sanger sequencing)
  ☐ CHEK2 c.1100del
  ☐ PALB2
☐ 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. voor chromosoomdiagnostiek: 020-4440746.
☐ Li-Fraumeni syndroom (TP53) (incl. MLPA)
☐ Peutz-Jeghers syndroom (STK11) (incl. MLPA)
☐ 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

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)

[1]In het kader van de samenwerking VUMC/AMC wordt dit onderzoek uitgevoerd op het AMC. U ontvangt een uitslagbrief van het AMC.

☐ 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
  ☐ NPC1[1]
  ☐ NPC2[1]
  ☐ SMPD1[1]
☐ NKX2.1[1]
☐ SFTPB
☐ SFTPC

Verstandelijke beperking/ontwikkelingsstoornis

Voor aanvragen array-diagnostiek is een apart formulier beschikbaar.
☐ Fragiele X syndroom (FMR1)[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 epicanthuis 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 ☐ FGFR3
  ☐ 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)
☐ Azoöspermie/oligospermie (AZFa/b/c deleties) [1]
☐ Cystic fibrosis (CFTR)
☐ Fibroblastenkweek (huidbiopt nodig)
☐ Foetale akinesie (MUSK)
☐ Hyperferritinemie-cataract syndroom (FTL)
☐ Maternale celcontaminatie
☐ Obesitas (MC4R)
☐ Prematuur ovarieel falen (FMR1 premutaties) [1]
☐ Primaire Ciliaire Dyskinesie
  ☐ CCDC114 'Volendamse mutatie' (DNA-onderzoek).
  ☐ Functionele test (respiratoir epitheelbiopt nodig)
  ☐ NGS-panel (zie pagina 4)
☐ Pulmonale arteriële hypertensie, idiopathische
  ☐ BMPR2 (incl. MLPA)
  ☐ NGS-panel (zie pagina 4)
☐ Supravalvar aortic stenosis, Williams-Beuren syndroom (ELN) (incl. MLPA). Deze CNV test werkt UITSLUITEND betrouwbaar op ingestuurd EDTA-bloed en NIET op ingestuurd DNA.

Amsterdam UMC
Universitair Medische Centra

Locatie VUmc

TESTEN
RvA M 130

Bindweefselaandoeningen:

Indicatie (bij OI en EDS graag type vermelden):

……

Relevante familie geschiedenis:

……

Relevante klinische gegevens:

☐ aneurysma's of dissecties (type/situs):

……

☐ andere hart/vaatafwijkingen:

……

☐ craniofaciale dysmorfieën:

……

☐ oogafwijkingen:

……

☐ gehoorverlies:

……

☐ skeletafwijkingen:

……

☐ huidafwijkingen:

……

☐ gewrichten:

……

☐ spieren:

……

☐ overige:

……

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

☐ **Aorta en arteriële dilatatie/dissectie v3.0 (28 genen)** (incl. **16 core-NL** genen*)

*ABL1, **ACTA2**, ARIH1, **BGN**, **COL3A1**, **COL1A1, COL5A1, FBN1**, **FBN2**, FOXE3, LMOD1, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, **MYH11**, **MYLK**, NPR3, PMEPA1, PRKG1, SLC2A10, **SMAD2**, **SMAD3**, **SMAD4**, **TGFB2**, **TGFB3**,**TGFBR1**, **TGFBR2***

☐ *HCN4, HEY2 (hartafwijkingen én aortadilatatie)*

☐ **Aortaklep en mitralisklep afwijkingen v3.0 (10 genen)** (incl. **2 core-NL** genen*)

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

☐ **Marfan syndroom en andere marfanachtige beelden v3.0 (23 genen)** (incl. **11 core-NL** genen*)

*ABL1, **BGN, CBS, COL3A1,** EFEMP1, **FBN1, FBN2,** FKBP14, LOX, LTBP3, MFAP5, NPR2, NPR3, PLOD1, PMEPA1, SKI, SLC2A10, **SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2***

☐ **Lens luxatie en gerelateerde syndromen v3.0 (10 genen)** (incl. **4 core-NL** genen*)

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

☐ **Stickler syndroom en gerelateerde aandoeningen v3.0 (16 genen)** (incl. **6 core-NL** genen*)

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

☐ **Ehlers-Danlos syndromen v3.0 (20 genen)** (incl. **9 core-NL** 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 andere EDS-gerelateerde syndromen v3.0 (16 genen)**

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

☐ **Osteogenesis imperfecta en gerelateerde aandoeningen v3.0 (41 genen)** (incl. **7 core-NL** genen*)

***ALPL**, ANO5, 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 (*FAM46A*), TMEM38B, **WNT1**, XYLT1, XYLT2*

☐ *AMBN, **DSPP*** (dentinogenesis/amelogenesis imperfecta)

☐ **Cutis laxa en gerelateerde aandoeningen v3.0 (13 genen)**

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

* ***core-NL** 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)

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

☐ **Porencefalie-gerelateerde aandoeningen: *COL4A1* & *COL4A2***

☐ **Cutis laxa, supravalvar aortic stenosis, dominant*: ELN*** (incl. MLPA)

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

☐ **Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: *ACVR1***

☐ **Schmid metaphyseal chondrodysplasie: *COL10A1***

Amsterdam UMC
Universitair Medische Centra

Locatie VUmc

TESTEN
RvA M 130

Neurogenetica:

Indicatie:

.....

Relevante klinische gegevens:

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

☐ **NGS-panel Dementie/ALS v4 (54 gene)**
(incl. **4 core-NL** genen* en MLPA voor *APP* en *PSEN1*)

*ALS2, ANG, APOE, **APP**, ATP7B, C19orf12, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, CLN3, CLN5, CP, CSF1R, CTSD, CTSF, EIF4G1, ERBB4, FUS, **GRN**, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HTRA1, ITM2B, **MAPT**, NOTCH3, NPC1, NPC2, OPTN, PDGFB, PDGFRB, PPT1, PRKAR1B, PRNP, **PSEN1**, PSEN2, PSENEN, SERPINI1, SETX, SIGMAR1, SLC20A2, SNCA, SNCB, SOD1, SORL1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TYROBP, UBQLN2, VCP, VPS13A, XPR1*
+ Repeatexpansieanalyse C9ORF72[2]

☐ **NGS-panel Parkinson v4 (28 genen)** (incl. **5 core-NL** genen* en MLPA voor *PARK2*, *PARK7*, *PINK1*, *SNCA* en exon 1, 2, 10, 15, 27, 41 en 49 van *LRRK2*)

*ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP7B, COQ2, DCTN1, DNAJC13, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, GIGYF2, **LRRK2**, MAPT, **PARK2**, **PARK7**, PDGFB, PDGFRB, **PINK1**, PLA2G6, SLC20A2, SLC6A3, **SNCA**, SPR, SYNJ1, TAF1, TH, VPS35, 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)
- ☐ C9ORF72[2]
- ☐ 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)

[2]*In het kader van de samenwerking VUMC/AMC wordt deze fragmentlengte analyse uitgevoerd op het AMC. Daarom ontvangt u een uitslagbrief van het AMC.*

Overige WES-gebaseerde genpanels

De samenstelling van de panels is te vinden op www.vumc.nl/genoomdiagnostiek

☐ **NGS-panel Primaire Ciliaire Dyskinesia v3 (39 genen)**
(incl. **2 core-NL** genen en founder mutatie NM_144577.3(CCDC114):c.742G>A p.Ala248fs)

☐ **NGS-panel Bewegingsstoornissen v2 (256 genen)**

☐ **NGS-panel Disorder of sex development v2 (85 genen)**

☐ **NGS-panel Epilepsie v3 (393 genen)**

☐ **NGS-panel Fetal akinesia deformation sequence v6 (198 genen)**

☐ **NGS-panel Idiopathische pulmonale arteriële hypertensie v1 (19) genen**

☐ **NGS-panel Intellectual disability v12 (1393 genen)**

☐ **NGS-panel Spieraandoeningen v3 (172 genen)**

☐ **NGS-panel Wittestofziekten (v10, 197 genen)**

Voor aanvragen whole exome sequencing (WES) is een apart formulier beschikbaar

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.

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)**
- **Huidbiopt** of een **fibroblastenkweek**: kan alleen op verzoek of in overleg met een laboratoriumspecialist of hoofdanalist worden ingestuurd.

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.

2.5 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 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 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:
- Prenataal 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@amsterdamumc.nl en op werkdagen, op tel nr: 020-4440747.